

経済産業省 商務・サービスグループ
ヘルスケア産業課 御中

**令和6年度ヘルスケア産業基盤高度化推進事業
(PHR基本的指針、医療情報関連ガイドライン及び
消費者向け遺伝子検査ビジネスのあり方に関する調査)
報告書**

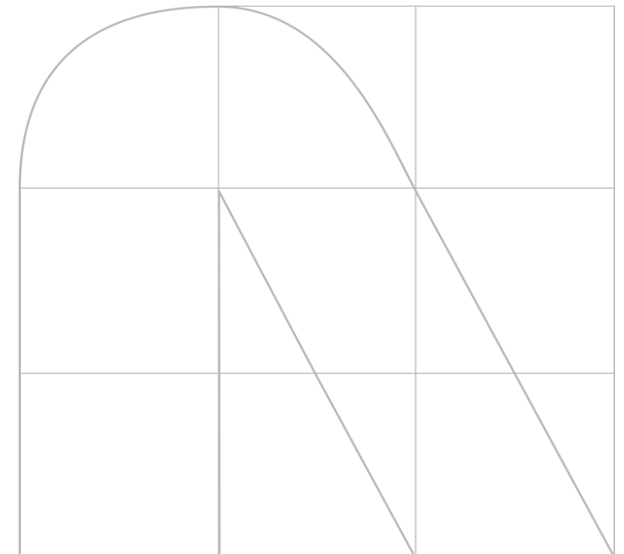
2025年2月28日

株式会社エヌ・ティ・ティ・データ経営研究所

目次

1. はじめに（本調査の背景・目的・進め方）
2. PHR基本的指針に関する調査
 - 2.1 PHR基本的指針の改定に係るヒアリング
 - 2.2 PHR基本的指針の改定案の検討
 - 2.3 指針見直し案のドラフト作成
 - 2.4 民間利活用作業班の会議運営
3. 医療情報関連ガイドラインに関する調査
 - 3.1 医療情報関連ガイドラインのあり方の調査
 - 3.2 2省GLの問い合わせ対応のあり方の調査
 - 3.3 2省GL改定に関する諸対応
4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討
 - 4.1 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討
 - 4.2 DTCをめぐる我が国におけるこれまで（2024年度まで）の議論
 - 4.3 DTC政策に関する米国の状況
 - 4.4 DTC政策に関する2024年度の議論
5. 今後の課題

1. はじめに（本調査の背景・目的・進め方）



1. はじめに（本調査の背景・目的・進め方）

背景と目的

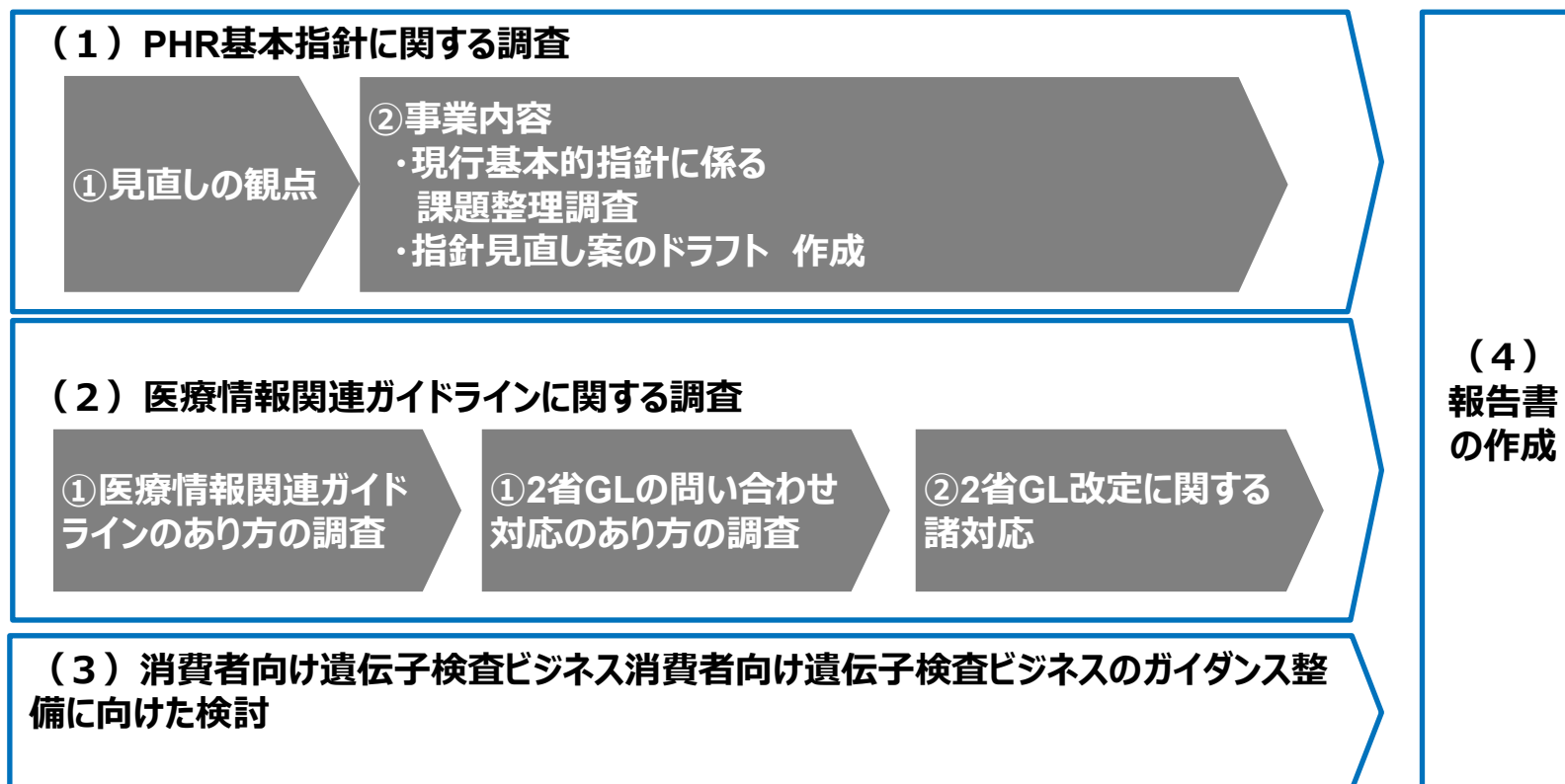
- 本事業では、「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」（以下「PHR基本的指針」）の見直し案の検討、「医療情報を取り扱う情報システム・サービスの提供事業者における安全管理ガイドライン」（以下「2省GL」）及び「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」（以下「厚労省GL」）（2省GL及び厚労省GL合わせて「医療情報関連ガイドライン」という）に関する調査、消費者向け遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会の運営とガイダンス案作成に関する業務などを目的とする。
- PHR基本的指針の見直し業務ではマイナポータルとのAPI連携により取得される医療保険情報を取り扱う民間事業者において基本的指針の遵守が義務付けられており、医療保険情報取得API等との連携を目的とする事業者に基本的指針の遵守を求めているところ、必ずしも想定された状況ではないケースが生じていることが指摘されている。
- また厚生労働省がデータヘルス改革工程表に基づき、2024年以降、電子カルテ情報がマイナポータルを通じて閲覧できるように整備を進めており、それに伴い、民間事業者が、患者等の電子カルテ情報をマイナポータルとのAPI連携することが可能となり、これに基づく活用場面が生じうるが、一方で、医療情報においては異なる情報セキュリティ基準が求められるのではないかなど、現行指針の内容に対する再検討が求められている。
- このような背景を踏まえ、現行のPHR基本的指針に係る課題を整理し、追加すべき事項等を調査・検討した上で、現行の基本的指針の見直しの検討が必要となっている。
- また、2省GLについては、改定案の検討が進められているが、今後、厚労省GLと一本化すべきとの指摘もされているところであり、一本化の可否も含めての検討が必要とされている。また、ガイドラインに関して、事業者からは対象範囲等に関する問い合わせなど、具体の適用に関する照会があり、これらに対して迅速かつ適切な対応を図ることも求められる。
- さらに、消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスについて、「DTC遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイダンス」の整備に向けた検討を行うため、「消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会」（以下、「DTC研究会」という。）を設置し、第2回まで開催をしてきた。その後、一般社団法人遺伝情報取扱協会による「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」の策定や、令和5年6月の「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律」の成立等、消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスに関連する基準、法律の整備が進められてきたところである。これらを踏まえて、引き続き、DTC研究会にて、経済産業省としてもガイダンスの整備に向けて、課題整理・検討等を行うことが求められる。
- 本事業ではこれらの業務を行うことを目的とする。

1. はじめに（本調査の背景・目的・進め方）

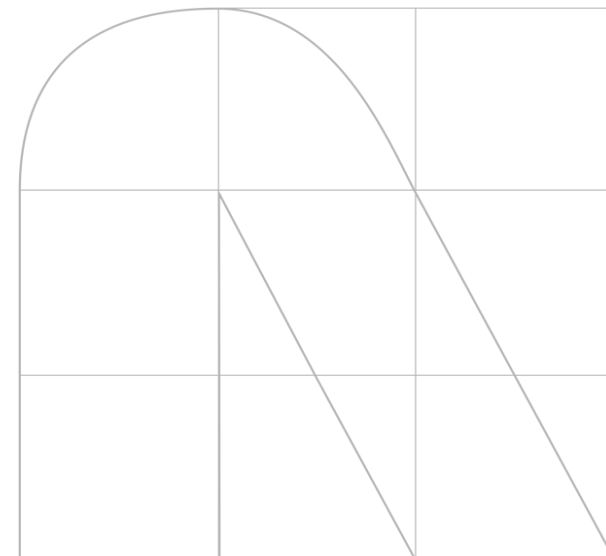
進め方

- 本事業は、以下の業務内容を行うよう実施した。

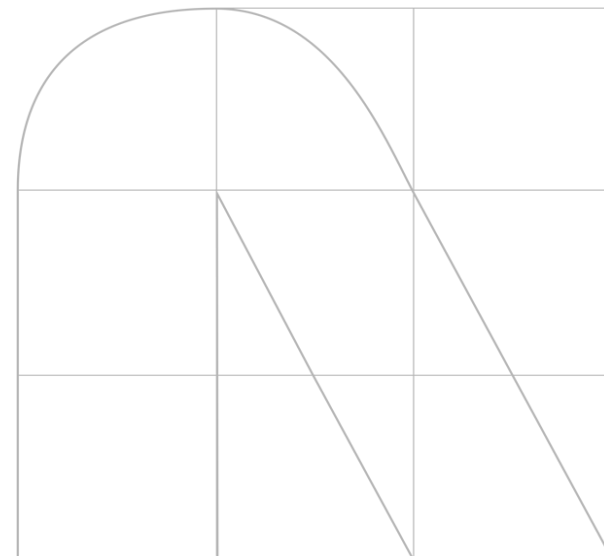
事業の全体構成



2. PHR基本的指針に関する調査



2.1 PHR基本的指針の改定に係るヒアリング



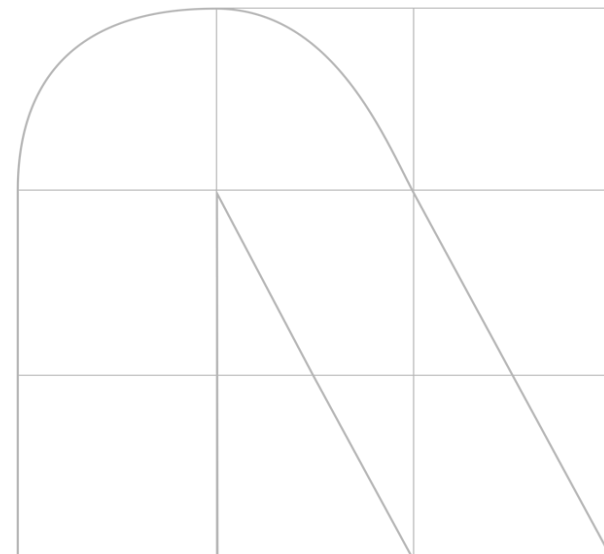
2.1 PHR基本的指針の改定に係るヒアリング

- 本調査では、基本的指針の改定のため、
 - PHR事業者
 - 基本的指針について知見を有する有識者（業界関係者、セキュリティ関係者、システム事業者）に対するヒアリングを実施した。その成果を以下に示す。

ヒアリング実施概要

カテゴリ	実施時期	対象数	設問概要
事業者ヒアリング	2024年6-7月	8社	<ul style="list-style-type: none">■ 基本的指針に対するご意見■ その他（ユースケース、連携のメリット、課題、2省GL関係）
有識者ヒアリング	2024年11月-2025年1月	14人（有識者ごとに複数回実施）	<ul style="list-style-type: none">■ 基本的指針における無害化要件、インポート要件の削除等に対する考え方■ 基本的指針が対象とする情報として健診等情報から拡大することに関する考え方

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査



2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

- 事業者や有識者に対するヒアリング結果なども勘案して、現行指針における課題を整理する。
- 課題の整理に当たっては、貴担当と協議を踏まえて実施し、作業班における資料として整理している。
- 各課題の概要は以下の通りである。

現行指針における課題の概要

テーマ	論点	記載箇所
事業者ヒアリング「対象とする情報」及び「対象事業者」の定義	<ul style="list-style-type: none"> ■ 現状を踏まえ、「対象とする情報」及び「対象事業者」の定義の記載について、検討する。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 1. 2. 本指針の対象事業者
最新の情報セキュリティ対策への対応（最新のGL等への準拠）	<ul style="list-style-type: none"> ■ 情報セキュリティ対策については、マイナポータル利用規約が、「中小企業における組織的な情報セキュリティガイドライン」(2008年IPA策定)を引用していたことを受けて、本指針においても、当該ガイドラインをほぼそのまま転記する形で作成している。 ■ そのため、すでに内容的には古くなっている項目も見られることから、最新の情報セキュリティ対策へ対応すべく、記載を見直す必要がある。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 2. 1 安全管理措置 ■ 2. 2 第三者認証の取得
無害化処理の要否	<ul style="list-style-type: none"> ■ 外部から受け取るファイルへの無害化処理（現行指針では「サニタイズ処理」に限定）について、過去に本指針の適用範囲を踏まえた議論が行われておらず、また、その必要性を十分に説明できていないことから、見直しを検討する。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 2. 1. 安全管理措置 (2) ③ 情報システム及び通信ネットワークの運用管理
インポート／エクスポート機能具備の要否	<ul style="list-style-type: none"> ■ 現行指針では、利用者を介した相互運用性確保のために、「少なくともマイナポータルAPI等を活用して入手可能な自身の健康診断等の情報について、利用者へのエクスポート機能及び利用者からのインポート機能を具備しなければならないこと」としている。 ■ 当該機能の利用状況やPHRサービス提供者側の負担感を踏まえた上で、当該機能の具備を求めることにつき見直しを検討する。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 4. 2. 相互運用性の確保 (1) ①利用者を介した相互運用性の確保

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

1. 事業者ヒアリング「対象とする情報」及び「対象事業者」の定義

(1) 「対象とする情報」、「対象事業者」に関する基本的指針の現状について

- 基本的指針における対象情報と対象事業者は、それぞれ以下の内容となっている。

【対象情報】

- 本指針が対象として想定するPHRサービスにおいて活用される情報としては、個人が自らの健康管理に利用可能な「個人情報保護に関する法律」（平成15年法律第57号。以下「個人情報保護法」という。）上の要配慮個人情報で、次に掲げるもの（以下「健診等情報」という。）とする。

- ・個人がマイナポータル API 等を活用して入手可能な健康診断等の情報
- ・医療機関等から個人に提供され、個人が自ら入力する情報
- ・個人が自ら測定又は記録を行うものであって、医療機関等に提供する情報

※健診等情報の具体例として、予防接種歴、乳幼児健診、特定健診、薬剤情報等が挙げられる。

※「個人がマイナポータル API 等を活用して入手可能な健康診断等の情報」は、健康保険組合等から入手する場合又は個人が自らアプリ等に入力する場合も含む。

【対象事業者】

- 健診等情報を取り扱うPHRサービスを提供する民間事業者（以下「PHR事業者」という。）

※ 専ら個人が自ら日々計測するバイタル又は健康情報等のみを取り扱う事業者は、対象事業者としては含めない。

※ 個人の健康管理ではなく、専ら研究開発の推進等を目的として利用される健診等情報又は匿名加工情報のみを取り扱う事業者は、対象事業者としては含めない。

- 現状のPHRにおいては、上記の定義に含まれる情報、事業者以外の場合も想定される。そのため、実態に合わせた変更等が求められる。

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

1. 事業者ヒアリング「対象とする情報」及び「対象事業者」の定義

(2) 「対象とする情報」、「対象事業者」に関する改定の背景と改定の方針

➤ 「対象とする情報」、「対象事業者」について、改定の背景と、改定の方針を以下に示す。

改定の背景と改定の方針

	改定の背景	改定の方針
情報の定義	<ul style="list-style-type: none">■ 本指針では、個人情報保護法上の要配慮個人情報で以下に該当する情報、及び予防接種歴を『健診等情報』と定義。<ul style="list-style-type: none">• 個人がマイナポータル APIや健康保険組合等から入手可能な健康診断等の情報• 医療機関等から個人に提供され、個人が自ら入力する情報• 個人が自ら測定又は記録を行うものであって、医療機関等に提供する情報※健診等情報の具体例として、乳幼児健診、特定健診、薬剤情報等が挙げられる。	<ul style="list-style-type: none">■ 「対象とする情報」の定義は、医療機関等に提供するか否かはデータ取得時点では判断できないことから、定義解釈を明確化する観点から3点目を「医療機関等に提供する『可能性がある』情報」に修正する。■ 今後、電子カルテ情報（6情報のみ）等がマイナポータルAPI経由で取得可能となった場合、「健診等情報の具体例」に「電子カルテ情報」を追記する。
対象事業者	<ul style="list-style-type: none">■ 本指針では、「健診等情報を取り扱うPHRサービスを提供する民間事業者」と定義。■ 利用者に対して、直接的もしくは間接的にPHRサービスを提供する者（PHRサービス提供者）は民間事業者に加え、自治体、健康保険組合、医療機関なども存在。安心・安全なPHRサービスが利用者に適切に提供されるためには、PHRサービス提供者が基本的指針を遵守した上で、PHRサービスを提供することを求める。	<ul style="list-style-type: none">■ 本指針の対象者は、民間事業者、自治体、健康保険組合、医療機関等を含む、「健診等情報を取り扱うPHRサービスを提供する者（PHRサービス提供者）」とし、これに伴い、本指針のタイトルを「PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」に変更する。

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

2. 最新の情報セキュリティ対策への対応（最新のGL等への準拠）

（1）最新の情報セキュリティ対策に関する基本的指針の現状について

- 基本的指針における情報セキュリティ対策については、「中小企業における組織的な情報セキュリティガイドライン」(2008年IPA策定)、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）」（平成 28 年個人情報保護委員会告示第 6 号）などを踏まえて整理している。
- 対象として安全管理措置の各項目と第三者認証の取得の項目は、これらを踏まえて整理されている。

改定の対象となる基本的指針におけるセキュリティ対策

2.1 安全管理措置

(1)法規制に基づく遵守すべき事項

(2)本指針に基づく遵守すべき事項

- ① 情報セキュリティに対する組織的な取り組み
- ② 物理的セキュリティ
- ③ 情報システム及び通信ネットワークの運用管理
- ④ 情報システムのアクセス制御並びに情報システムの開発及び保守におけるセキュリティ対策
- ⑤ 情報セキュリティ上の事故対応
- ⑥ 外的環境の把握

2.2 第三者認証の取得

(1)法規制に基づく遵守すべき事項

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

2. 最新の情報セキュリティ対策への対応（最新のGL等への準拠）

(2) 最新の情報セキュリティ対策に関する改定の背景と改定の方針

➤ 最新の情報セキュリティ対策について、改定の背景と、改定の方針を以下に示す。

改定の対象となる状況と改定の方針

改定の背景

- 上述のように基本的指針におけるセキュリティ対策は、2008年に公表された中小企業情報セキュリティGLに基づいていることから、事業者が行うべきセキュリティ対策としては、古くなっている部分がある。
- また同GLは、一般事業者が自らの組織におけるセキュリティ対策を内容としているが、基本的指針は、他の企業や消費者などに対する情報サービスを提供することを目的としていることから、情報セキュリティ対策も情報サービスを対象とする事業者におけるセキュリティ対策が求められる。
- さらにPHRサービスではクラウドサービスによるものが大半となっていることから、クラウドサービスを想定した内容となることが求められる。

改定の方針

- 関連ガイドライン（中小企業情報セキュリティGL※1、クラウドセキュリティGL※2、NISCハンドブック※3）等を参考に、現行指針に対して項目を追加する。
※1 中小企業の情報セキュリティ対策ガイドライン第3.1（IPA）
<https://www.ipa.go.jp/security/guide/sme/ug65p90000019cbk-att/000055520.pdf>
※2 クラウドサービス提供における情報セキュリティ対策ガイドライン第3版（総務省）
https://www.soumu.go.jp/main_content/000771515.pdf
※3 インターネットの安心・安全ハンドブック（NISC）
<https://security-portal.nisc.go.jp/guidance/handbook.html>

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

3. 無害化処理の要否

(1) 無害化処理に関する基本的指針の現状について

- 基本的指針における無害化処理に関する記載は、以下のようになっている。
 - 2. 1. 安全管理措置 (2) ③ 情報システム及び通信ネットワークの運用管理 <抜粋>
 - 外部から受け取るファイルに対して、無害化を実施するファイル無害化機器、無害化ソフトウェア又は無害化サービス等を導入し、外部からのファイルを受け取る際に、無害化を実施すること。

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

3. 無害化処理の要否

(2) 無害化処理に関する改定の背景と改定の方針

- 無害化処理について、改定の背景と、改定の方針を以下に示す。

改定の背景と改定の方針

改定の背景

- サイバーセキュリティ有識者からは、以下の意見が出ている
 - 無害化処理以外にも、アンチウイルスソフトでのファイルチェックや、機械学習モデルを使ってファイルの中をチェックすることも可能であり、無害化処理にこだわる必要はない。
 - まずは、守るべき対象を明確にした上で、必要な対策を検討すべき。その際、無害化ありきではなく、情報セキュリティ対策全体として、必要な対策について包括的に議論すべき。
- PHR事業者からは、以下の意見が出ている。
 - ウイルススキャンでは、未知のウイルスへ対応できるものも含め、手法は様々存在し、技術の選び方の問題である。一方で、完全に「無害化」することは技術的にも費用的にも負担は大きい。
 - 無害化は必要な処理であると思うが、なぜ指針でこの技術だけを取り上げているのかが不明である。
 - システム同士のやり取りでは、無害化の優先度は低い。一方で、一般利用者がアップロードする場合は無害化の優先度が高いが、システムの構成によってセキュリティの対応が異なるため、無害化は一手段に過ぎない。

改定の方針

- 未知のマルウェアに対応する必要性から無害化処理が求められているが、技術的な選択肢は複数あり、PHRサービス提供者側が現状に適した技術を選択できる余地を残すべきではないか。
- 情報セキュリティ対策全体として必要な対策を規定することを前提に、無害化処理の記載は削除することとする。

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

4. インポート／エクスポート機能具備の要否

(1) インポート／エクスポート機能具備に関する基本的指針の現状について

- 基本的指針におけるインポート／エクスポート機能具備に関する記載は、以下のようになっている。

4. 2. 相互運用性の確保 (1) ①利用者を介した相互運用性の確保

健診等情報を取り扱うPHR事業者においては、少なくともマイナポータルAPI等を活用して入手可能な自身の健康診断等の情報について、利用者へのエクスポート機能及び利用者からのインポート機能を具備しなければならない。(後略)

2.2 現行基本的指針に係る課題整理調査

4. インポート／エクスポート機能具備の要否

(2) インポート／エクスポート機能具備に関する改定の背景と対応方針

- インポート／エクスポート機能具備について、改定の背景と、改定の方針を以下に示す。

改定の背景と改定の方針

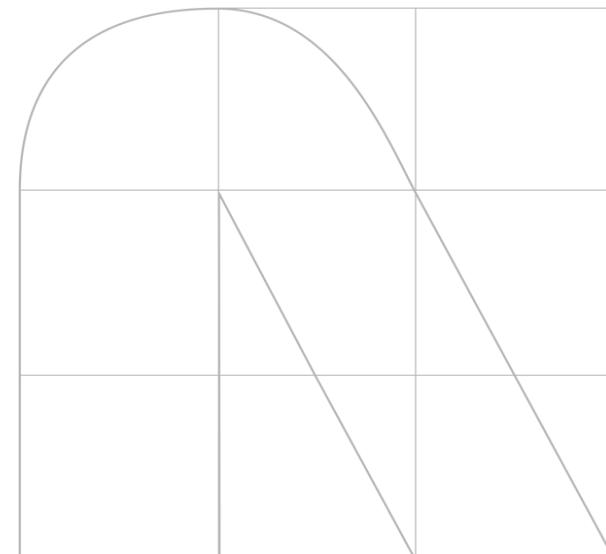
改定の背景

- PHRサービス提供者側においては、とくにインポート機能について、必要性に対する疑問と費用等の負担感が指摘されている。
- PHR事業者からは、以下の意見が出ている。
 - これまでの実績として利用者がおらず、メンテナンスコストがかかる。インポートは特にコストが高い。
 - 当該機能を利用されたケースは数例しかなく、費用感を踏まえると、割に合わない。
 - インポート機能を実装する判断は民間事業者が判断すればよい。
 - インポート／エクスポート機能は元々の目的が異なるので、そのため（整理が）あいまいになっているのではないか。

改定の方針

- インポート機能（サービス外からのデータ取込み機能）は、他者との差異化要素としてPHRサービス提供者側が具備するか判断すべきもの、エクスポート機能（サービス外へのデータ出力機能）は、自身の情報を様々なサービスで利用可能にするためにPHRサービス提供側が利用者に保証すべきものという整理が適当ではないか。
- このため、指針上は、少なくともマイナポータルAPI等を活用して入手した健診等情報について、PHRサービス提供者に対し、エクスポート機能のみ具備を求めるものとし、インポート機能はPHRサービス提供者側の判断によるものとする。なお、インポート及びエクスポート機能の実装方法については、PHRサービス提供者側が判断すべきものと整理する。

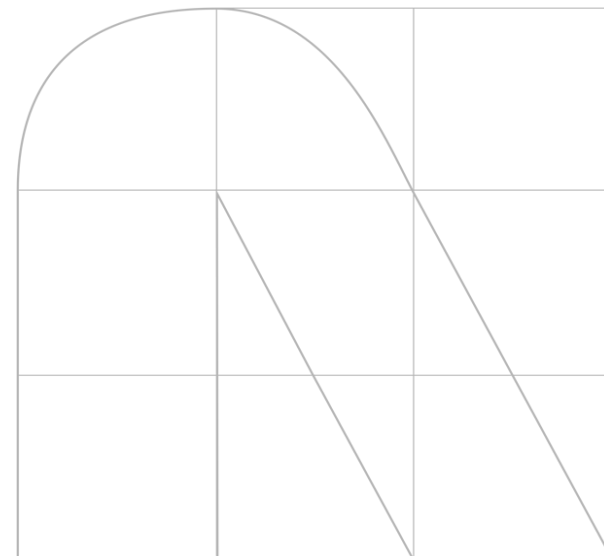
2.3 指針見直し案のドラフト作成



2.3 指針見直し案のドラフト作成

- 2. 1～2. 2の検討結果を踏まえて、以下の文書について改定案作成支援を実施した。（実施結果は納品物として添付）
 - PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針
 - PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に係るチェックリスト
 - PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に関するQ&A

2.4 民間利活用作業班の会議運営



2.4 民間利活用作業班の会議運営

1. 業務の概要・構成員の選任

- 総務省・厚生労働省・経済産業省の共同事務局で実施されている「健康・医療・介護情報利活用検討会 健診等情報利活用ワーキンググループ 民間利活用作業班」（以下「民間利活用作業班」という。）において、会議運営業務全般を行った。
- 民間利活用作業班の構成員としては、国内の多様な知見・経験を活かして、実務的で活発な議論が偏りなく行われるよう、医師、学識経験者、関係団体、情報セキュリティや個人情報の取扱いに関する有識者等から選定した。構成員一覧を示す。

民間利活用作業班 構成員

区分	氏名	所属・役職
主査	山本隆一	一般財団法人 医療情報システム開発センター 理事長
構成員	井上裕之	一般社団法人 保健医療福祉情報システム工業会 保健福祉システム部会 健康支援システム委員会 委員長
	石見拓	一般社団法人 PHR普及推進協議会 代表理事
	落合孝文	渥美坂井法律事務所・外国法共同事業 弁護士
	小野寺哲夫	公益社団法人 日本歯科医師会 常務理事
	鹿妻洋之	PHRサービス事業協会 戦略アドバイザー・産業戦略WGリーダー
	北岡有喜	社会医療法人 岡本病院財団 理事 京都岡本記念病院 副院長
	黒瀬巖	公益社団法人 日本医師会 常任理事
	高柳大輔	独立行政法人 情報処理推進機構 セキュリティセンター長
	田中千尋	公益社団法人 日本薬剤師会 常務理事
	爪長美菜子	健康長寿産業連合会 WG 2 座長
	光城元博	一般社団法人電子情報技術産業協会 ヘルスケアIT研究会 主査
	宮田裕章	慶應義塾大学 医学部医療政策・管理学教室 教授
	諸岡歩	公益社団法人 日本栄養士会 理事

参考：健診等情報利活用ワーキンググループ 民間利活用作業班（第14回） 構成員名簿
<https://www.mhlw.go.jp/content/10904750/001340534.pdf>

2.4 民間利活用作業班の会議運営

2. 開催概要

- 本年度の民間利活用作業班は3回の開催がなされた。開催に当たっては、資料のとりまとめ、印刷や会場設営、議事録の作成等の業務を実施した。本年度の開催概要を示す。

民間利活用作業班 開催概要

回数	開催時期	議題
第14回	2024年11月28日	「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」の改定について
第15回	2024年12月23日	第14回民間利活用作業班での検討課題に対する主なご意見について
		「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」の改定案について
		「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に関するQ&A」の改定案について
第16回	2025年2月3日	第15回民間利活用作業班での検討課題に対する主なご意見について
		「PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」及び「PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」に関するQ&A」の改定案について
		「PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に係るチェックシート」の改定案について

参考：健診等情報利活用ワーキンググループ 民間利活用作業班
https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kenkou_520716_00009.html

2.4 民間利活用作業班の会議運営

3. 作業班でのご意見

(1) 第14回作業班でのご意見

第14回民間利活用作業班では、以下のように各検討課題への事務局資料に示す対応内容について了解を得た。

課題①「対象とする情報」及び「対象事業者」の定義

- 全体的な方針等については、事務局資料の内容での了解を得た
 - 「医療機関等から個人に提供され提供」の具体的な提供方法については、解釈の余地がある。具体的内容を本編に記載しづらい部分だと思つたので、事業者の理解が進むようにQ&A等で補足してほしい
 - Q&A等で対応することを予定
 - P H R で取得できる情報の集積が研究の対象のもとになるのか。
 - 「専ら研究開発の推進等を目的として利用される」場合のみの事業者については、現行指針において対象外となる旨、記載済み

課題②「最新のセキュリティ対策への対応」

- 全体的な方針等については、事務局資料の内容での了解を得た
 - 対策を例示する際に、取組みを実施しない場合、どのようなリスクがあるのかについて詳しく記述頂けると取り組む必要性が理解しやすい。
 - 全体的なバランスを考慮しながら今後検討する。

課題③「無害化処理の要否」

- 「無害化処理」の記述を削除し、事務局資料の内容とすることでの了解を得た

課題④「インポート／エクスポート機能具備の要否」

- 「インポート／エクスポート機能」の記載内容等については、事務局資料の内容での了解を得た

2.4 民間利活用作業班の会議運営

3. 作業班でのご意見

(2) 第15回作業班でのご意見

第15回民間利活用作業班では、以下のように各検討課題への事務局資料に示す対応内容について了解を得た。

課題①：「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」の改定案について

■ 改定案及び方針等については、概ね事務局資料の内容での了解を得た。

- 「本指針の対象者」における「直接的もしくは間接的に健診等情報～」の間接的の内容を明確にするのはどうか
→ Q&AのQ1-8に追記する

■ 今回の改定案には盛り込まず、今後の対応とした事項は、以下のとおり。

- 「本指針の対象とする情報の定義」における「健診等情報」の略称については、今後医療情報等が含まれてくることを踏まえて、見直す必要があるのではないか
- 「本指針の対象とする情報の定義」における健診等情報の具体例として、学校健診を加えることはどうか
- 「利用者の同意と撤回」に関し、消費者庁にて同意を撤回しにくいダークパターン事例が挙げられている。指針でもその内容を簡単に示すのはどうか

課題②：「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に関するQ&A」の改定案について

■ 改定案については、概ね事務局資料の内容での了解を得た。

- Q1-4における「システム等」の「等」で想定する内容を示してもらいたい
→ 内容を確認の上、必要に応じてQ&Aに反映する

2.4 民間利活用作業班の会議運営

3. 作業班でのご意見

(3) 第16回作業班でのご意見

第16回民間利活用作業班では、以下のように各検討課題への事務局資料に示す対応内容について了解を得た。

課題①：「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」の改定案について

■ 改定案及び方針等については、概ね事務局資料の内容での了解を得た。

■ 今回の改定案には盛り込まず、今後の対応とした事項は、以下のとおり。

- 「自ら計測したもので医療機関にデジタルを用いて渡す場合」という制約がかけてあるが、情報の渡し方や使い方によって対象から外れる場合がある点について理解されないことを懸念。注記が必要ではないか。

課題②：「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に関するQ&A」の改定案について

■ 改定案については、概ね事務局資料の内容での了解を得た。

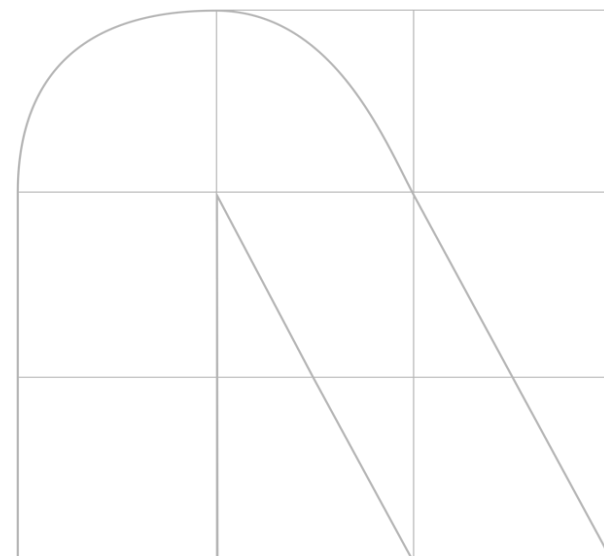
- Q1-4の設問と回答の趣旨がずれているのではないか
→ 「本指針以外に遵守すべき点はあるか」という設問とする方針で、Q&Aに反映する
- Q1-15では、「医療情報を取り扱う場合は、参照ガイドラインを順守しなければいけない」と読める。医療情報を取り扱うと全て厳しいガイドラインを遵守しなければならない、と感じている事業者が多い。「直接にシステム連携している場合」と記載した方が丁寧である
→ Q1-15は参考を羅列しており、内容はQ1-14を確認いただく形で整理しているが、Q&Aに反映する

課題③：「PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に係るチェックシート」の改定案について

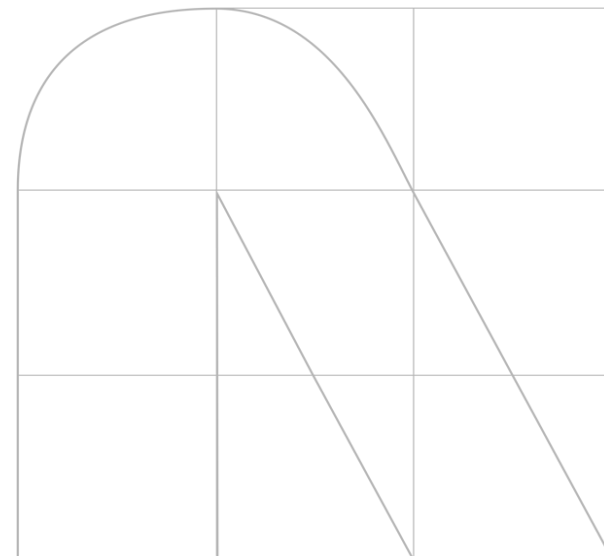
■ 改定案については、概ね事務局資料の内容での了解を得た。

- 「組織名、担当の記載箇所」について、ひとつの組織がひとつのサービスを提供している事例は少なく、様々なバリエーションのサービスが提供されている。どの程度の単位でチェックリストを作成すればよいのか、チェックリストまたはQ&Aに記載がほしい
→ 誤解のないように、Q&A等に付け加えることを検討する

3. 医療情報関連ガイドラインに関する調査



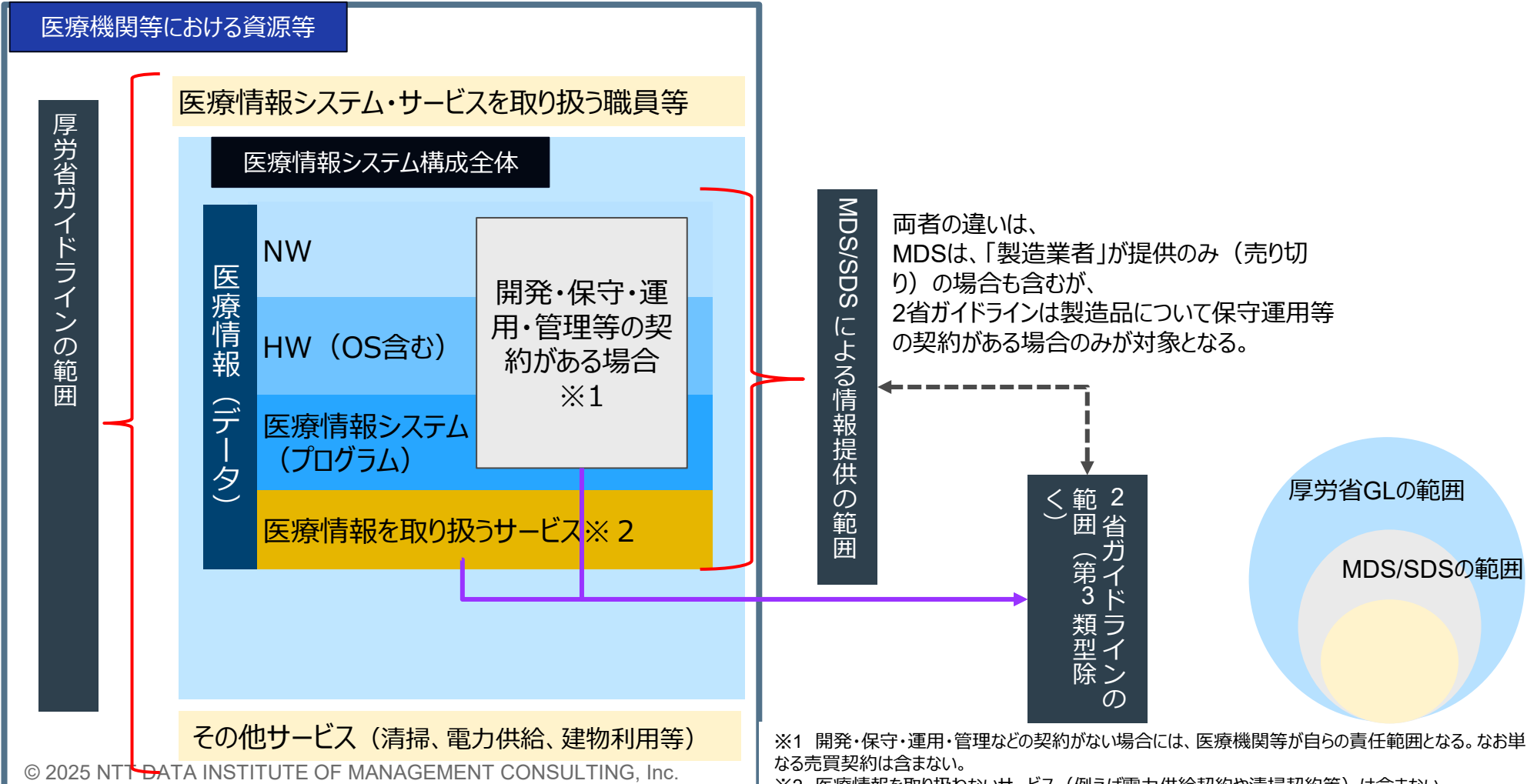
3.1 医療情報関連ガイドラインのあり方の調査



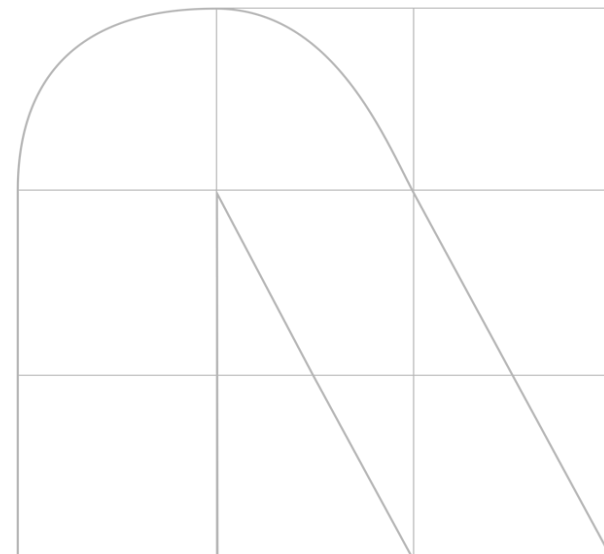
3.1 医療情報関連ガイドラインのあり方の調査

1. 医療情報関連ガイドラインのあり方

- 医療情報関連ガイドラインでは、厚生労働省ガイドラインは、医療機関等を対象としているのに対して、2省ガイドラインでは医療情報システム・サービス提供者を対象としている。そのため、各ガイドラインで対象とする医療情報システム・サービスの範囲が異なっている。そのため、事業者から見るとガイドラインの適用対象が不明となるケースが想定される。
- 2省ガイドラインの改定案ではこの部分を明らかにするよう整理している。



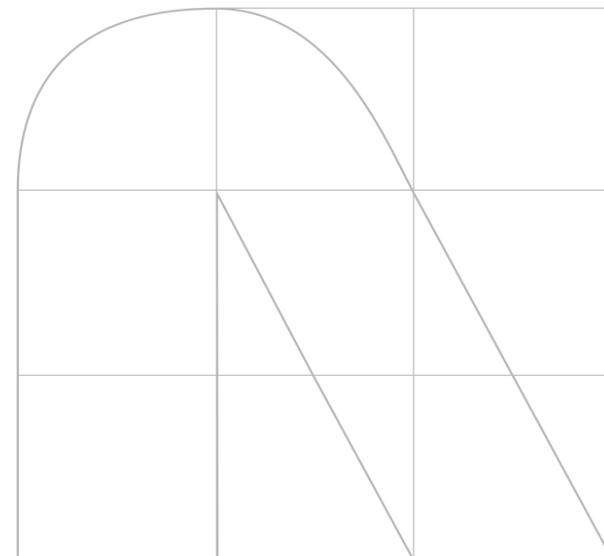
3.2 2省GLの問い合わせ対応のあり方の調査



3.2 2省GLの問い合わせ対応のあり方の調査

- 2省GLの問い合わせ対応のあり方の調査については、本年度の事業期間において生じた問い合わせの内容を踏まえ、経済産業省と協議の上、実施しなかった。

3.3 2省GL改定に対する諸対応



3.3 2省GL改定に対する諸対応

1. パブリックコメントの概要

- 2省GLの改定案に対して、パブリックコメントが行われた。その対応支援を実施した。
- パブリックコメントの概要は以下の通りである

実施期間	令和6年10月2日（水）～同年10月31日（木）	
対象	■ 「医療情報を取り扱う情報システム・サービスの提供事業者における安全管理ガイドライン第2.0版（案）」 ■ 「医療情報を取り扱う情報システム・サービスの提供事業者における安全管理ガイドラインFAQ（案）」 ■ ガイドラインに基づくサービス仕様適合開示書及びサービス・レベル合意書（SLA）参考例（案）	
意見数 （同一の者からの 意見があることから、 件数は延数であ る）	■ 全体	■ 92件
	■ 事業者	■ 10件
	■ 団体	■ 53件
	■ 個人	■ 39件

3.3 2省GL改定に対する諸対応

2. パブリックコメントへの対応

- パブリックコメントに対して、方針・コメントの作成を行った。（内容は別添）
- なお整理は以下のフォーマットにて行った。

<公募意見の集約・整理、回答素案の整理イメージ>

NO.	受付日	受付番号	氏名・名称	属性	資料	ページ	パート	意見	方針・コメント	修正内容	
										原案	修正後
1			個人A	個人	GL	全般	全般	XXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXXX	医療情報の完全性の重要性については十分に認識しており、必要な要求事項を設けておりますが、その重要性をより明らかにするため、XXXXにご指摘を踏まえて追記いたします。	XXXX 「… ●●●●●●●●●● ●」	XXXX 「… ●●●●●●●●●● ●。また、 △△△△△△△△ の危険性もあるある。」

パブリックコメントの意見に係る情報

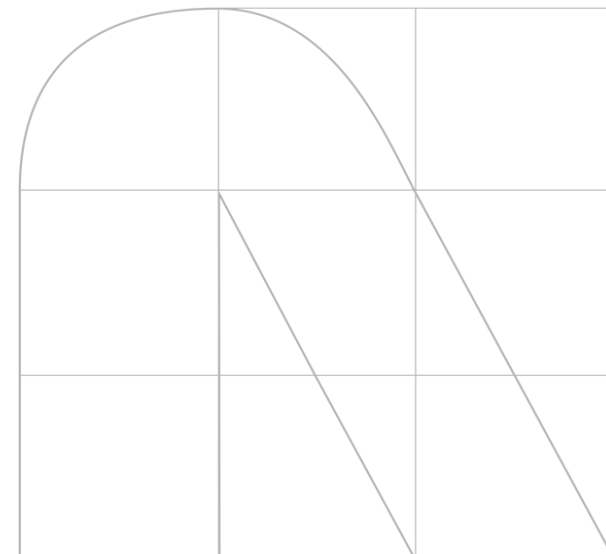
パブリックコメントの意見内容

回答方針・内容

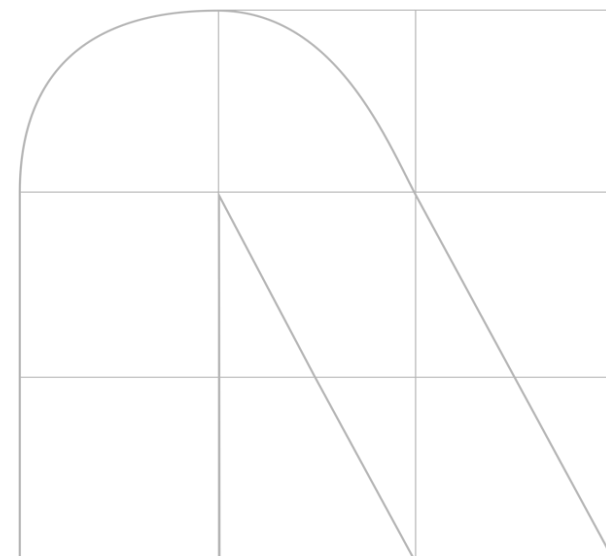
改定原案

意見を反映した改定原案

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討



4.1 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討



4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

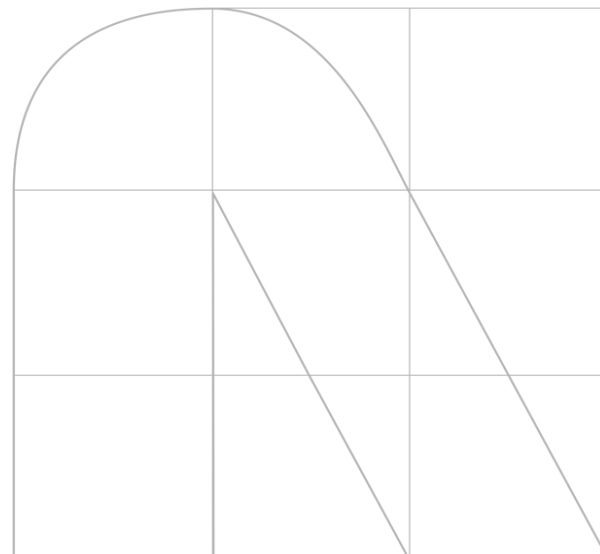
4.1 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

- 消費者向け遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会については、下記の内容の実施を当初想定したが、経済産業省との協議の上、本研究会は実施しないこととした。

当初想定した研究会の実施内容

- 研究会の開催（第3回以降の2回程度を開催する。委員については、第1回及び第2回の委員名簿に基づいて決定する。また、委員は10名程度を想定している。日時調整や謝金支払い等が必要。基本はオンラインを想定しているが、必要に応じ対面開催も1～2回実施することを想定する。
- 研究会においては、各回の事前説明等、資料及び議事録等の作成を実施し、討論の結果を受けてガイダンス原案への意見反映作業を行う。

4.2 DTCをめぐる我が国におけるこれまで（2024年度まで）の議論



4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.2 DTCをめぐる我が国におけるこれまで（2023年度まで）の議論

経済産業省では、消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスについて、「DTC遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイダンス」の整備に向けた検討を行うとともに、DTC遺伝子検査ビジネスを取り巻く昨今の環境変化を踏まえた課題を整理し、施策の方向性を明らかにすることを目的として、「消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会」（以下、「DTC研究会」という。）を設置し、第2回まで開催をしてきた。

「消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会」における論点

章	目次案	検討を深めるべき論点（案）
1	本ガイダンスについて 背景及び目的・適用事業者の範囲	
2	用語の定義	
3	DTC遺伝子検査の検査項目	多因子遺伝疾患や低リスク一般ウェルネス検査、レクリエーションゲノムなどの類型を整理
4	検査設計の妥当性 (科学的根拠と信頼性の担保)	<ul style="list-style-type: none"> ■ 透明性の確保を目的とした情報公開に関する基準について ■ 検査の質の担保のための取り組みの必要性
5	検査手法の妥当性 (検査の質の担保)	
6	利用者とのコミュニケーション	<ul style="list-style-type: none"> ■ 利用者とのコミュニケーションにおける説明における基準の整理 ■ 利用者の理解促進に向けた業界としての取組の促進 ■ 個人遺伝情報の保管について ■ ICについて ■ 検体及び得られた解析・解釈結果の保存・管理、二次利用に対する同意の取得の在り方など
7	検体・情報の保存・管理、二次利用	

第1回

第1回

第2回
(本日)

引用：経済産業省 消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会

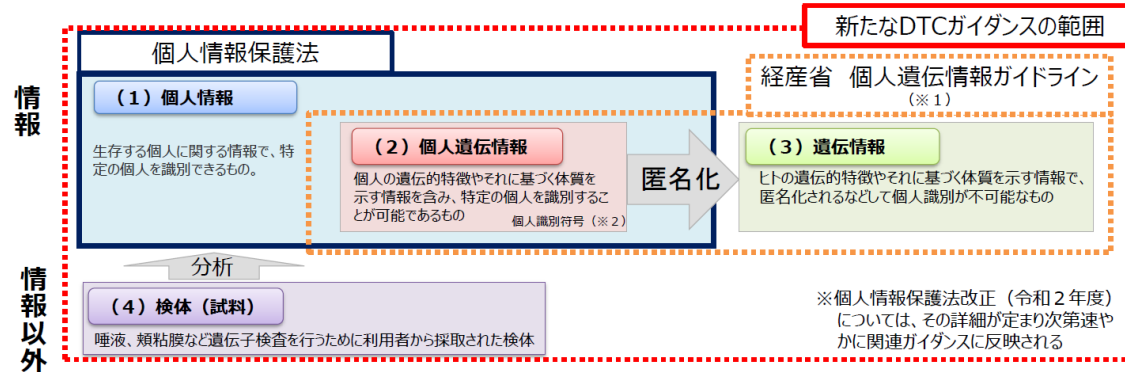
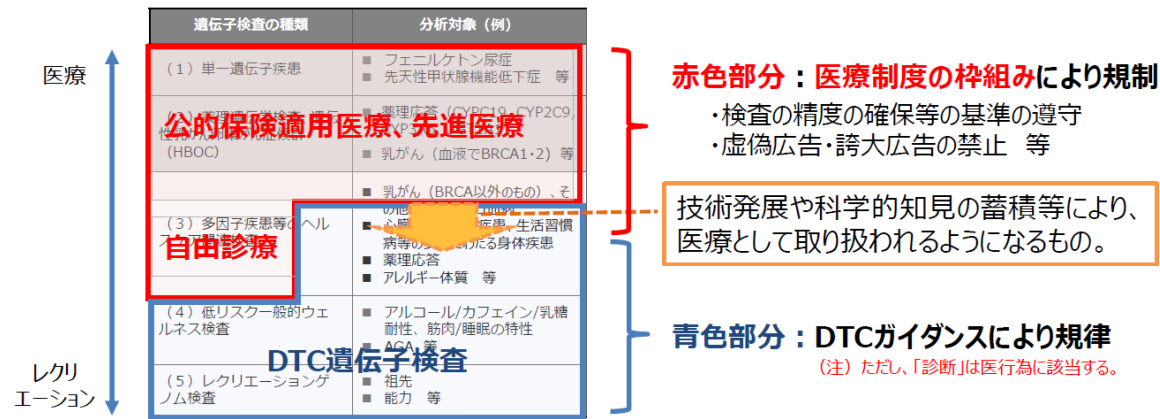
「DTC遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイダンス（仮称）」の検討の方向性について（2）（2021年2月10日）より

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.2 DTCをめぐる我が国におけるこれまで（2023年度まで）の議論

疾病の診断、治療・投薬の方針決定を目的として医療として行われる遺伝子検査は、科学的根拠に基づき整備された診療ガイドライン等も存在している。当該ガイダンスでは、医療の範囲外で民間サービスとして行われるDTC遺伝子検査の全体を幅広くカバーすることが適当と考えられている。新規ガイダンスの方向性としては、既存制度の遵守徹底を改めて求めるとともに、DTC検査ビジネスにおいて特に捕捉すべき事項や、既存制度では扱われていない検体の扱い等についてカバーすることが適当だと述べられている。

DTC遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイダンス（仮称）の対象範囲



引用：経済産業省 消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会
「DTC遺伝子検査ビジネス事業者 に対するガイダンス（仮称）」の検討の方向性について（2）（2021年2月10日）より

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイドス整備に向けた検討

4.2 DTCをめぐる我が国におけるこれまで（2023年度まで）の議論

業界団体である一般社団法人遺伝情報取扱協会では、「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」の策定や、令和5年6月の「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律」の成立等、消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスに関連する基準、法律の整備がその後、進められてきた。



The screenshot shows the website of the Association of Genetic Information (AGI). The header includes the logo and navigation links: 設立趣旨 (Establishment Purpose), 協会概要 (Association Overview), 会員一覧 (Member List), 入会 (Join Us), 認定制度 (Certification System), 自主基準 (Self-Guidelines), and お問い合わせ (Contact Us). The main content area features a DNA double helix and a colorful map of Japan, with the date 2023/01/15. The title is '個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準を改定致しました。(個人遺伝情報取扱事業者自主基準)'. Below the title, there is a paragraph stating that the guidelines were published and another paragraph explaining that the guidelines are for members and cover ethical, legal, and social issues as well as technical ones. A table lists the revision dates from 2020 to 2023. The footer of the page reads '一般社団法人遺伝情報取扱協会'.

- 一般社団法人遺伝情報取扱協会の会員である事業者は、個人遺伝情報を取扱う際に生ずる可能性がある倫理的・法的・社会的課題のみならず、技術的課題も踏まえて自主基準を策定している。
- 本自主基準は、DNA鑑定分野、体質遺伝子検査分野及び受託解析分野の3分野を対象に取りまとめたものであり、刻々と進歩する遺伝子研究などの知見、及び新たに創出される遺伝子検査ビジネスにより、今後も適時改正されるものである。


4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.2 DTCをめぐる我が国におけるこれまで（2023年度まで）の議論

日本国内でDTC遺伝子検査ビジネスを提供するサービス事業者の事例を紹介する。

ジーンクエスト

- 350項目以上の健康リスク・体質の遺伝的傾向や、祖先のルーツを知ることができる。肥満の傾向やアルコール分解能力など、気になる体質を詳しく確認することができる。
- 一部の薬局とも連携しており、結果を共有することで薬剤師からの服薬指導に役立てることができ、薬剤の効果や副作用に関する悩みを、解決できる可能性を高めるサービスも提供する。



Features 01 **日本最初の個人向け大規模遺伝子解析サービスを開発**
日本で初めて、DNAチップを用いた、日本人の遺伝情報に特化した大規模解析サービスを提供しました。

Features 02 **研究に基づいた確かな情報をお届けします**
ジーンクエストでは、遺伝子解析の研究を続けて来た実績豊富なメンバーを多数集めております。国内にも遺伝子解析サービスが多数存在していますが、科学的根拠に基づき、より信頼性の高いデータを提供いたします。

Features 03 **追加結果は全て無償でご覧いただけます**
まだまだ遺伝子研究は発展し続けています。研究が進み、新たな結果を提供できるようになった場合でも、追加費用なしでご覧いただけます。

検査結果のサンプル



祖先解析結果
あなたのハプログループ: M7
サブグループ: M7a

あなたのアルコール体質
お酒に強いので通好きになりやすいタイプ。アルコールを速く分解するので、肝臓の病気に注意しましょう。

飲みのなりやすさ 標準
二日酔い やや低め
アルコール依存症 標準
薬酔いしやすさ 標準

あなたのアルコール体質 Bタイプ 53.1%

GeneLife

- 潜在的な健康リスク、病気や状態を明らかにするために360以上の体質を調べる最も包括的な遺伝子検査キットである。
- 祖先とその起源や性格特性、食事、運動、美容法を改善する方法を調べることができる。検査には、結果を確認するための医療従事者によるコンサルテーションも含まれる。



検査結果のサンプル

Your journey starts here
What does your DNA reveal about you? Discover your energy composition and explore where your ancestors came from.

43% MALAY, 12% BRITISH, 27% DAI CHINESE, 18% BURMESE

10- East Africa
Genomes from a Sub-Saharan Africa with highest frequencies of mtDNA haplogroups also found in countries such as Namibia, South Africa, and Botswana.



七大疾病（七大生活習慣病）のリスク評価

検査項目	検査結果	詳細を見る
がん	がんのリスク評価を見る	詳細を見る
心臓病	標準	詳細を見る
脳卒中	高い傾向	詳細を見る
2型糖尿病	低い傾向	詳細を見る
高血圧	やや低い傾向	詳細を見る
C型慢性肝炎に伴う肝硬変	標準	詳細を見る
慢性腎臓病	やや高い傾向	詳細を見る

脳卒中
あなたの脳卒中リスクを評価しました。

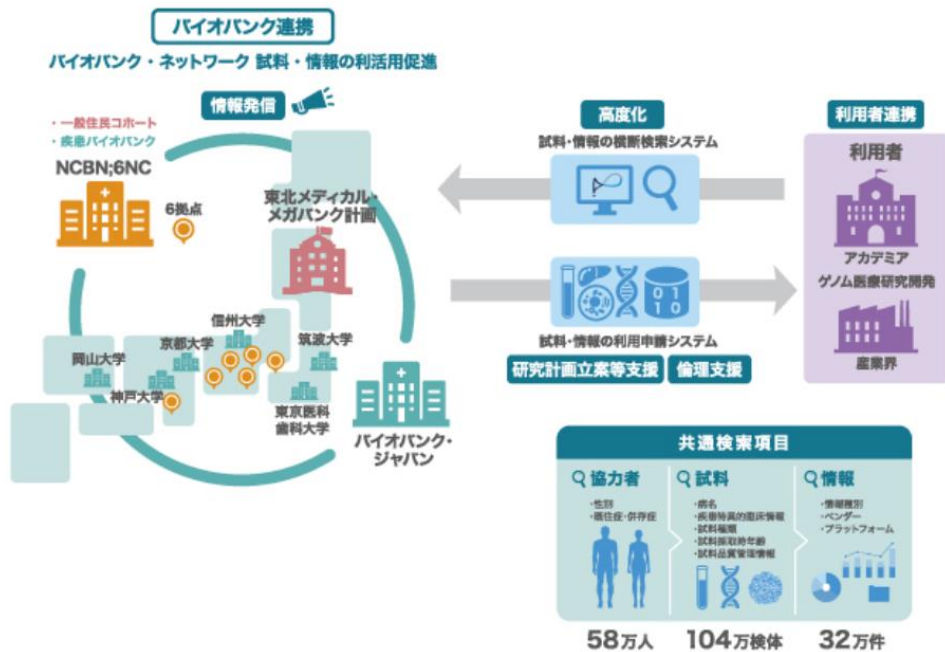
Appointment details
Thu, 05 Aug 2022 10:00 AM
Join Video Conference

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.2 DTCをめぐる我が国におけるこれまで（2023年度まで）の議論

日本国内には計62件※1のバイオバンクがあり、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（以下、AMED）が公開するバイオバンク情報一覧より機関情報等を確認することができる。

2019年よりバイオバンク横断検索システムの運用が開始し、国内のバイオバンクのうち7機関で保有する65万検体の試料・20万件の情報が一括で無料で検索可能※2となった。



- AMEDのゲノム医療実現推進プラットフォーム事業にて開発された。
- 本システムでは、下記機関が保有する試料・情報が検索対象であり、総計約30万人分に相当する。約65万検体の試料や約20万件のゲノム情報等の解析情報の有無を公開し、検索可能である。

【該当機関】

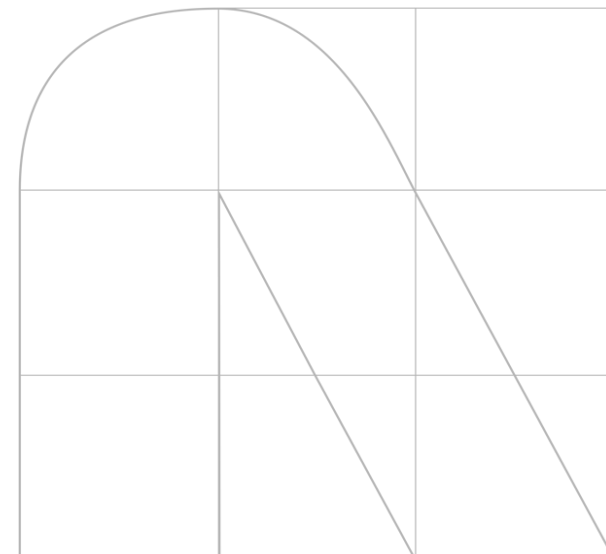
- バイオバンク・ジャパン
- 東北メディカル・メガバンク計画
- ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク
- 京都大学医学部附属病院クリニカルバイオリソースセンター
- 東京医科歯科大学疾患バイオリソースセンター、
- 筑波大学附属病院つくばヒト組織バイオバンクセンター
- 岡山大学病院バイオバンク

引用：https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/001_biobank_itiran_index.html
https://www.amed.go.jp/news/release_20191028-01.html
<https://www.megabank.tohoku.ac.jp/>
<https://biobank-search.megabank.tohoku.ac.jp/v2/about/>
<https://ncbiobank.org/>

※1 AMEDのバイオバンク情報一覧に掲載されている2024年12月時点の件数

※2 バイオバンク横断検索システムの利用には所属機関、KAKEN研究者番号などの登録が必要となる

4.3 DTC政策に関する米国の状況



4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.3 DTC政策に関する米国の状況

1. 政策のまとめ

2015年にオバマ大統領の指揮の下、遺伝子・環境・生活習慣等の個人差を考慮して予防や治療方針をたてる Precision Medicine の促進を目的として、「All of Us Research Program」を開始した。

「All of Us」は、米国国立衛生研究所 (NIH)が主導し、100万人以上のアメリカ人の健康データを収集・分析する大規模な研究プロジェクトであり、個人の健康状態や遺伝情報、生活習慣などを包括的に分析することで、病気の予防や治療法の開発、個別化医療の実現を目指す。

Researcher Workbench

By The Numbers



Data available in the researcher workbench

267,600+
Physical Measurements



214,200+
Electronic Health Records (EHR)



329,000+
Survey Responses



98,600+
Whole Genome Sequences



165,000+
Genotyping Arrays

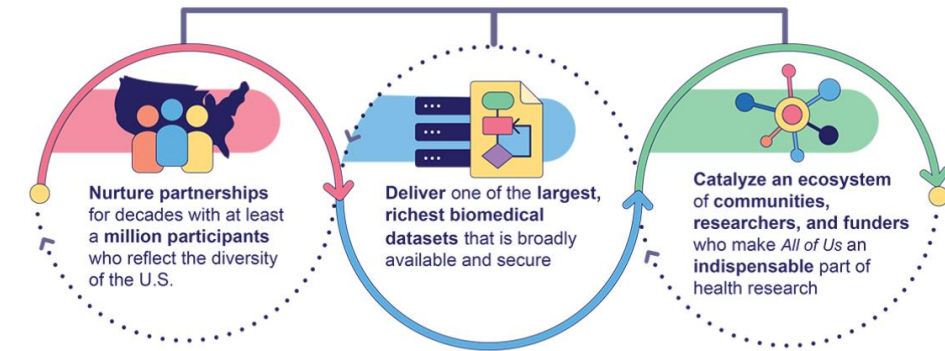


11,600+
Fitbit Records

[ResearchAll of Us.org/Learn](https://researchallofus.org/learn)

Data as of March 2022

All of Us and the All of Us logo are registered service marks of the U.S. Department of Health and Human Services.



Made possible by a team that maintains a culture built around the program's core values

引用 : <https://allofus.nih.gov/about>

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

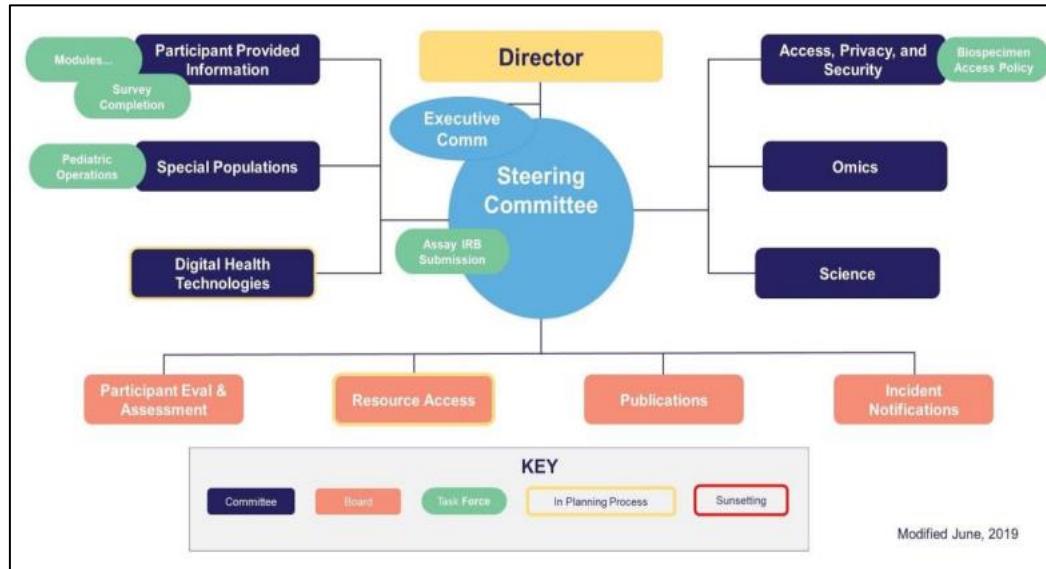
4.3 DTC政策に関する米国の状況

1. 政策のまとめ

遺伝情報は健康情報に含まれるが、遺伝情報が識別子であるかは明示されていない。

Protected health information の利用・開示は原則禁止であるが、匿名化された場合は利用可能である。また、研究目的で使用する場合、本人同意の下、又は本人の同意がなくても一定の条件の下での利用は可能とされている。

— All of Us Research Program Structure —



— All of Us Research Program Protocol —

All of Us Research Program Protocol Summary

What is All of Us?

The All of Us Research Program is a historic effort to gather data about a wide variety of people living in the United States and to improve research and health. The program will examine the role that individual differences in genes, environment, and lifestyle play in disease and health, leading to the delivery of precision medicine.

What makes the All of Us Research Program unique?

- **Size:** More than one million participants will enroll.
- **Diversity:** The program will actively recruit from minority populations that have been historically underrepresented in biomedical research.
- **Scope:** Collection of a wide variety of molecular, environmental, physiologic, and behavioral information. The program expects to include detailed longitudinal health and exposure information from participants and retains the flexibility to enhance its scope as funding allows.
- **Duration:** 10 years or more
- **Accessibility:** Program resources are available in three tiers: public data that anyone can browse; registered data for authorized users; and controlled data, which may be accessed only by researchers who have completed all data access requirements.

[For detailed information, download the full protocol.](#)

Protocol Overview

PARTICIPANTS

Primary Objective: To build a robust research resource that can facilitate the exploration of biological, clinical, social, and environmental determinants of health and disease. The program will collect and curate health-related data and biospecimens from one million or more individuals who reflect the diversity of the United States; these data and biospecimens will be made broadly available for research uses.

Participants: Program Timeline and Enrollment

Protocol Component	Summary
Program Timeline	<ul style="list-style-type: none"> • The program will last 10 or more years, with active enrollment occurring in the first 5 years. • Participation is expected to last for the entire duration of the program, with regular data contribution and follow-up. • Continuous updates through repeated participant engagement, including sharing of participant electronic health records (EHR), participant-provided information (PPI) module survey responses, and sensor/wearable technologies.

Protocol Component	Summary
Participants	<ul style="list-style-type: none"> • Participants not affiliated with health care provider organizations (HPOs) can enroll remotely on their own using digital interfaces or through participating HPOs.
Getting to One Million	<ul style="list-style-type: none"> • Active enrollment is expected through the first 5 years of the program.
Inclusion/Exclusion Criteria	<ul style="list-style-type: none"> • Included: Adults age 18 years and older who have the capacity to consent and currently reside in the U.S. or a U.S. territory. • Children's participation is anticipated to begin in 2023. • Excluded: People who are incarcerated at the time of enrollment and adults without the decisional capacity to consent. • Any considerable participants will be addressed in future protocol amendments.
Special Considerations	<ul style="list-style-type: none"> • The program is committed to working with Tribal Nations to respectfully address issues related to research involving American Indians and Alaska Natives (AI/AN). Before any action is taken that will significantly affect Indian Tribes, consultation will occur. • Precautions will be utilized to ensure that there is no undue influence, such as compensation or reimbursement, to pressure potential participants join the All of Us Research Program or on the onsite staff responsible for recruiting interested parties.

Protocol Component	Summary
Participants: Informed Consent	
Methods of Consent	<ul style="list-style-type: none"> • Consent is conducted on-site at HPOs or remotely through the eConsent platform on the All of Us website and mobile app.
eConsent Modules	<ul style="list-style-type: none"> • eConsent is modularized to include primary consent, HIPAA Authorization for Research (HRA), and Consent for Return of Genomic Results. • The modules include audio/visual content, screens, videos, electronic signature, and evaluations.

引用 : <https://allofus.nih.gov/about/all-us-research-program-protocol>

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.3 DTC政策に関する米国の状況

1. 政策のまとめ

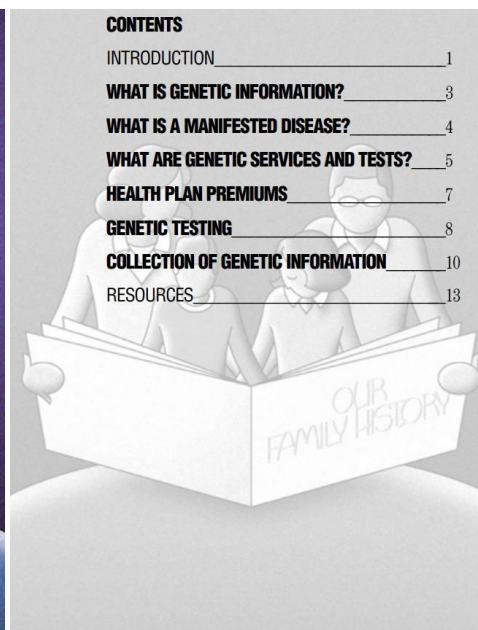
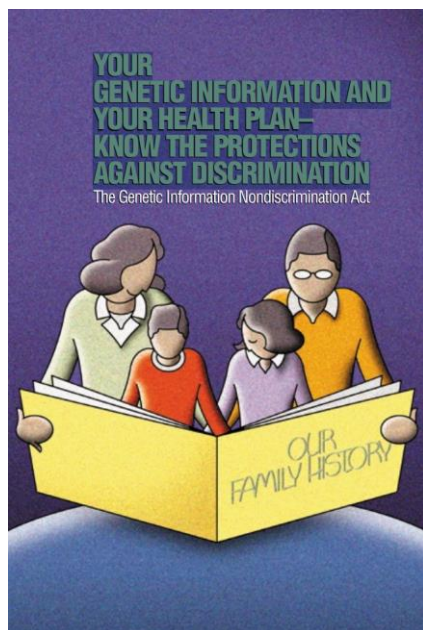
米国では全ゲノム解析が進むと同時に、倫理面の配慮として法律等で規制を設けている。以下に一例を記す。

Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA)

- GINAは、1996年医療保険の相互運用性と説明責任に関する法律（HIPAA）に含まれる遺伝情報保護を拡大するものである。
- 2008年遺伝情報無差別法（GINA）は、遺伝情報に基づく団体医療保険適用における差別を禁止している。遺伝情報に基づく集団医療制度の適用における差別を禁止している。

Genetic Information Privacy Act (GIPA)

- 遺伝情報を機密情報と位置づけ、原則として本人又は同人が書面によって承認した者以外には開示されてはならないとしている。但し、一定の場合においては対象者による個人の承諾無しでの遺伝情報の開示が認められている。（例えば、対象者による治療や支払工程のためや、医療サービス提供者による治療のために開示される場合等は事前に承諾を得る必要が無いとされる。



項目	詳細
対象となる個人情報	医療保険の携行性と責任に関する法律（HIPAA）同定義と紐づけされており、個人又はその家族の遺伝子テストに関する情報のみならず、個人の家族に生じた病気や障害に関する情報等も含まれている。但し、個人の性別及び年齢に関する情報は含まれない。
義務の対象者	GIPAにおける「対象者（covered entity）」の定義は、HIPAAにおける同定義と紐づけされており、主に、HIPAAの規制を受ける活動に関連して医療情報を電子的に送信する医療サービス提供者が対象となっている。

<https://www.co.howard.tx.us/upload/page/0464/2019/GINA%20Publication%20howard.pdf>

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.3 DTC政策に関する米国の状況

2. 米国における規制

米国ではDTC 遺伝子検査ビジネスを安全に遂行するために、以下のような規制がある。

機関	詳細
FDA (米国食品医薬品局)	健康リスクや病気の診断に関する情報を提供する検査に対して承認の可否を判断する。特に診断的な用途に関しては、FDAが承認しない限り、販売できない。一方で、提供されるサービスの内容に応じて、医療機器としての認可を求めるものでない場合は、規制のハードルも異なる。 なお、米国遺伝学会（ASHG）などの専門機関は、診断用途と予測用途の違いが規制条件にどのように影響するのが議論を進めている
HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act)	健康情報の保護を目的消費者の遺伝情報の保護を目的とした法規制であり、消費者の遺伝情報の不正利用を防ぐ。
FTC (Federal Trade Commission)	遺伝子検査の宣伝が誇大広告にならないように、消費者側に対して誤解を招くような表現を避ける等、提供される情報の透明性を確保する。
CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments) 規制	臨床検査室の品質を確保するための基準を定めた規制であり、DTCゲノムビジネスが遺伝子検査を行う場合、CLIAの認定を受けた施設で検査を行う必要がある。
州法 (State-Specific Regulations)	上記の規制を補完または強化をするため、各州で設けている。例えば、サービス提供に際しては医師の処方求めたり、独自のプライバシーに関する法を設けている。

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.3 DTC政策に関する米国の状況

3. 米国のDTC遺伝子検査事業者

米国でDTC遺伝子検査ビジネスを提供するサービス事業者の事例を紹介する。

23andMe, Inc.

- 唾液のサンプルから遺伝子情報を解析し、先祖の起源や健康に関連する情報（遺伝的な病気や罹患リスク、遺伝的な特徴など）を提供する。

次世代シーケンシング

がんレポート



80+ personalized reports



Private and protected



12+ million kits sold



Breakthrough research

Ancestry.com LLC

- 利用者の先祖をたどることでルーツを調べたり、認知していない遠い親戚の有無について調査やマッチングができるWEBサイト（データベース）を運営する。
- 遺伝子関連サービスでは世界最大で、家系のルーツを探る調査や、自宅キットを送付して遺伝子で病気のリスクを調べるサービスを提供する。

家系のルーツを調査して家系図を作成



引用: <https://www.23andme.com>
<https://www.ancestry.com/>

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

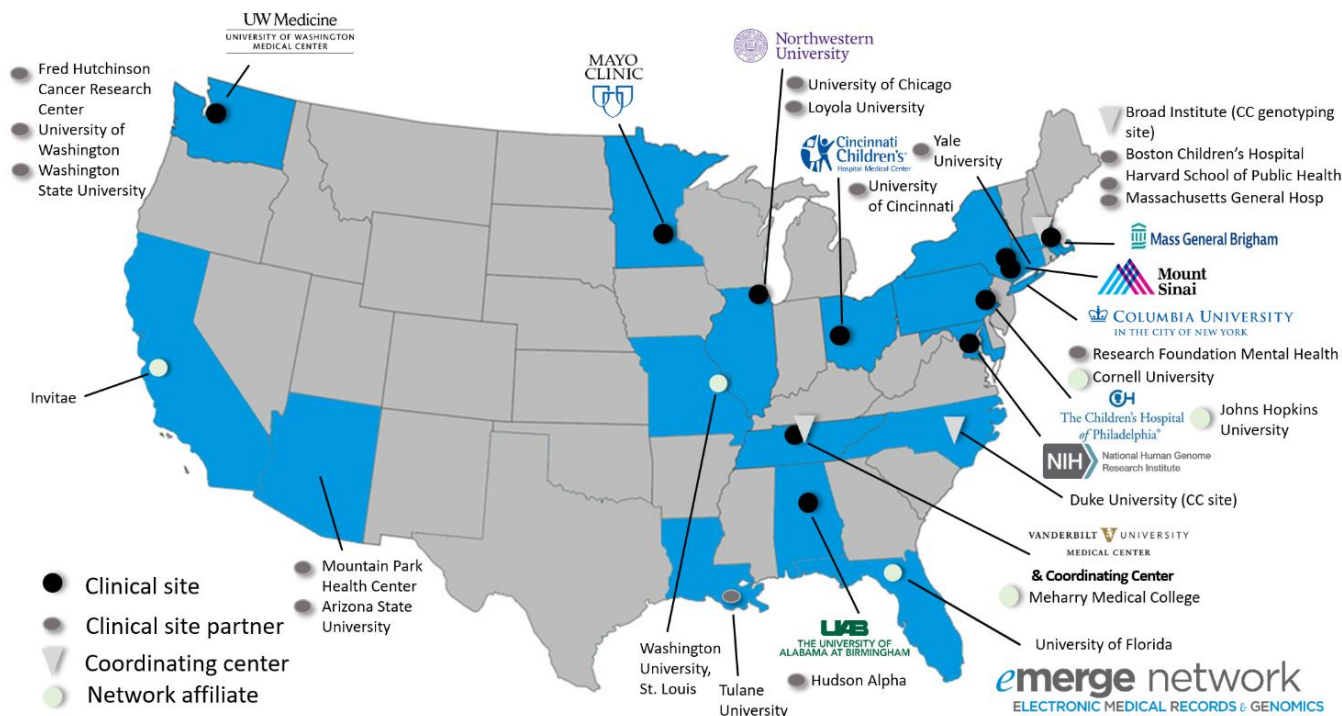
4.3 DTC政策に関する米国の状況

4. 研究基盤

「The Electronic Medical Records and Genomics」(eMERGE)ネットワークは、国立衛生研究所(NIH)が資金提供し、米国の医療研究機関から構成される全国的なネットワークを有するコンソーシアムである。電子カルテ (EMR) を活用してゲノム医療を促進する事を目的としている。

電子カルテ (EMR) を活用してバイオレポジトリゲノムの実装をサポートすることで、ゲノム医療を促進する事を目的としている。

現在のネットワーク参加状況



- eMERGEには、米国の主要な医学研究機関からゲノミクス、統計学、倫理学、情報学、臨床医学の幅広い専門知識を持つ研究者が集まり、電子カルテを使用したゲノミクスの研究(発見や臨床実装を含む)を行っている。
- 本ネットワークは、提携団体のメンバーシップを奨励し、その取り組みから生み出されたリソースをオープンに共有することにより、ゲノム医療の広範な採用を目指している。

引用 : <https://www.genome.gov/Funded-Programs-Projects/Electronic-Medical-Records-and-Genomics-Network-eMERGE>

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.3 DTC政策に関する米国の状況

5 データベース

「The database of Genotypes and Phenotypes」(dbGaP)は、ヒトにおける遺伝子型と表現型の相互作用を調査した研究のデータと結果をアーカイブし、提供するために開発された。

データベースは公開されており、各研究プロジェクトのサンプル数や解析手法（例：全ゲノム・全エクソーム解析）の閲覧が可能※である。

The screenshot displays the dbGaP Advanced Search interface. The top navigation bar includes the NIH logo and 'National Library of Medicine National Center for Biotechnology Information'. A search bar is present with a 'Log in' button. Below the search bar, there are filters for 'Collections (15)' and 'Study (2908)'. The 'Collections' section includes options like 'Show dbGaP Collections', 'ALS Compute', and 'dbGaP Collection: Compilation of Individual-Level Genomic Data for General Research Use'. The 'Study' section includes options like '(Epi)genetic Risk Architectures of Opioid-Dependent Brain', '1000 Genomes Used for Cloud Testing', '3/7 Psychiatric Genomics Consortium: Finding Actionable Variation', and '99 Cases of Small Cell Lung Cancer Study'. On the right, there are tabs for 'Studies (2908)', 'Phenotype Datasets (13301)', 'Variables (412028)', 'Molecular Datasets (1908)', 'Analyses (14191)', and 'Documents (7515)'. Below these tabs, there are buttons for 'Save Results', 'Save Query', and 'dbGaP FHIR'. The main content area shows search results for 'CPTAC Proteogenomic Study' and 'Using NGS to Sequence Whole Genomes to Identify Genes Underlying ALS'. The 'CPTAC Proteogenomic Study' result includes details such as 'Accession: phs001287.v20.p6', 'Collection: NCI's Collection of Datasets for General Research Use', 'Study Disease/Focus: Neoplasms', 'Study Design: Case Set', 'Study Markerset: Not Provided', 'Study Molecular Data Type: Not Provided', 'Study Content: 3 phenotype datasets, 11 variables, 7153 subjects, 7153 samples', 'External Data Source (EDS): NCI Genomic Data Commons (GDC)', 'Genomic Summary Results (GSR): Unrestricted Access', 'NIH Institute: NCI', 'Study Consent: GRU --- General Research Use', 'Release Date: 2024-12-13', and 'Related Terms: Lung Neoplasms; Sarcoma; Uterine Neoplasms; ADENOCARCINOMA OF LUNG; Adenocarcinoma of lung, somatic; Adenocarcinoma of the Lung ...'. Below the results, there is a note: 'Recently, significant progress has been made in characterizing and sequencing the genomic alterations in statistically robust numbers of samples from several types of cancer. For example, The Cancer Genome Atlas ... (TCGA), International Cancer Genome Consortium (ICGC) and other similar efforts are identifying genomic alterations associated with specific cancers...'. At the bottom, there are links for 'File Selector', 'MedGen', 'dbGaP FHIR', and 'Study Page FTP'.

引用：<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap/>
https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryousiryouto/pdf/genome_chousa.pdf

※学外の研究者である場合は、在職する機関の常勤の職員で、実験室などの管理責任者（教授と同等）である必要がある。

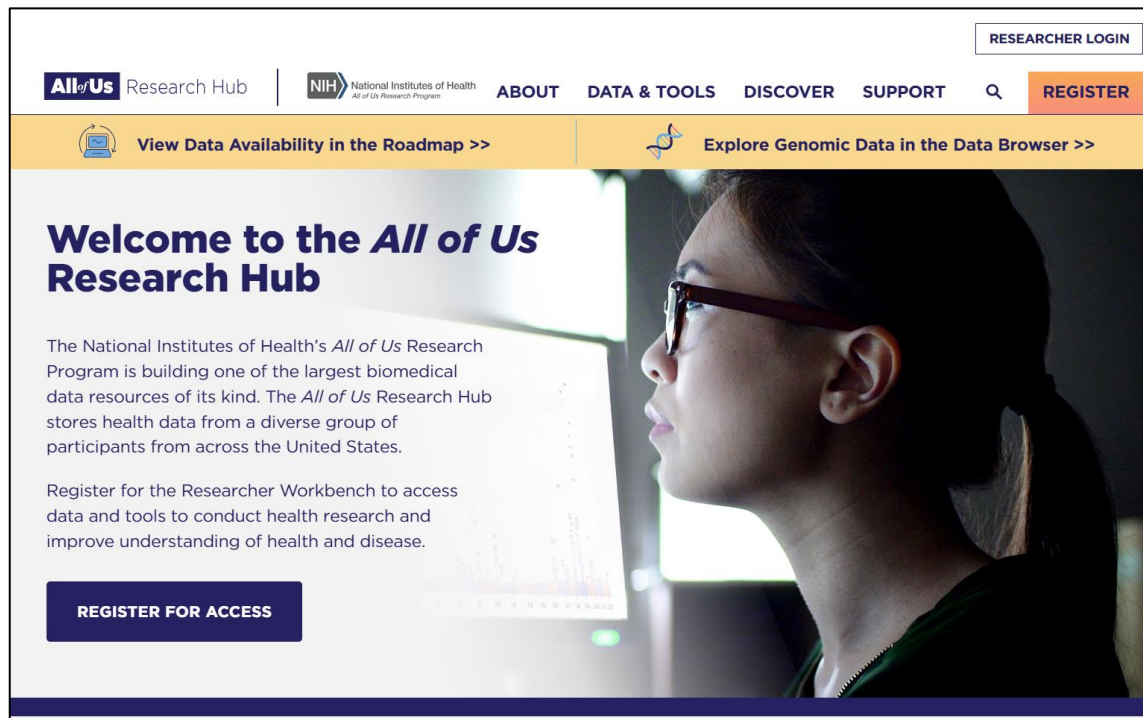
4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.3 DTC政策に関する米国の状況

5 データベース

米国最大級の生物医学データベース※であり、研究者が投稿した全米の多様な健康データ（調査、EHR、バイオサンプル、身体測定、Fitbitなどのウェアラブルなど）を保存している。

Researcher Workbenchに登録すると、健康研究を実施し、健康と病気の理解を深めるためのデータやツールにアクセスし、データの分析や解析も可能である。



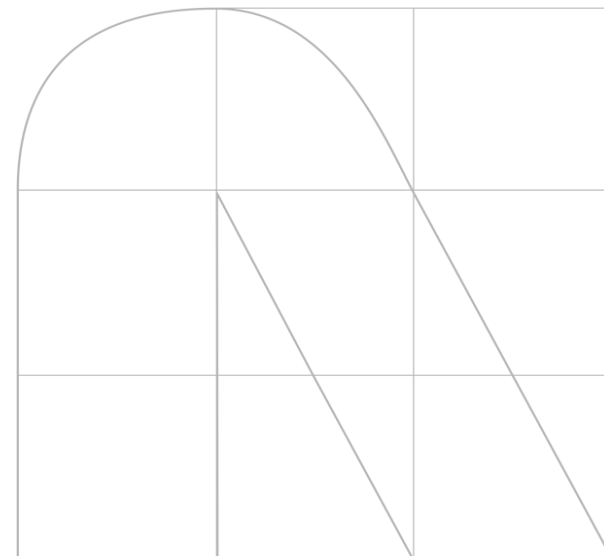
Research Hub 上で公開しているデータ（無償）

分類	項目
EHR データ	健康状態（疼痛、感染症、代謝疾患等）
	投与/処方状態（痛み止め、抗生物質等）
	ラボ測定（クレアチン濃度、カルシウム濃度、身長、体重等の平均値）
	処置歴（放射線画像診断、胸部画像診断、外科処置などの経験がある参加者数）
調査票 （自己申告）	Demographic（年齢、性別、出身地など）
	健康状態（身体・精神衛生状態など）
	生活習慣（飲酒、喫煙など）
臨床医による 測定	血圧
	年齢

引用：
https://www.researchallofus.org/?_gl=1*us34e7*_ga*MTA10DYwOTczMi4xNzMyMTY0MTkz*_ga_K8QTQT89XP*MTczMzQ1NzEzNS4yLjAuMTczMzQ1NzEzNi41OS4wLjA
https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/siryou/pdf/genome_chousa.pdf

※ゲノムデータは、Researcher WorkbenchのControlled Tierを通じてのみ利用可能。現在、ゲノムデータにアクセスできるのは、All of Us とデータ使用および登録契約を結んでいる機関の登録研究者のみ。

4.4 DTC政策に関する2024年度の議論



4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.4 DTC政策に関する2024年度の議論

ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループでの検討事項は以下の通り。

(参考) 基本計画に盛り込む項目のイメージ

第5回ゲノム医療基本計画WG
令和6年5月22日

資料
1

● 基本的な方針

● 実施すべき施策

1. ゲノム医療の研究開発の推進

- ・ 研究開発の推進
- ・ 医療応用を見据えた研究 等

2. ゲノム医療の提供の推進

- ・ 全ゲノム解析に基づく医療の推進
- ・ 各地域でのゲノム医療の確保
- ・ 難病・小児医療での応用 等

3. 情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備

- ・ 今後の治療方法の開発を見据えた利活用

4. 検査の実施体制の整備

- ・ ゲノム解析に係る質の担保

5. 相談支援に係る体制の整備

- ・ 各地域での相談支援体制の充実
- ・ 相談支援の質の向上

6. 生命倫理への適切な配慮の確保

- ・ 生命倫理に対する適切な対応
- ・ 生命倫理に対応するための継続的な研究 等

7. ゲノム情報の適正な取扱いの確保

- ・ ゲノム情報の取扱いに係る指針

8. 差別等への適切な対応の確保

- ・ ゲノム情報により生じ得る課題への対応

9. 医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保

- ・ 遺伝子解析ビジネスの質の確保、相談体制
- ・ ゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への対応

10. 教育及び啓発の推進

- ・ 国民のゲノム医療に関する教育及び啓発

11. 人材の確保

- ・ 専門人材の確保及び養成
- ・ 質向上のための研修体制

12. 関係者の連携協力に関する措置

- ・ 産学官の連携の強化

● 施策の具体的な目標及び達成の時期

6

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.4 DTC政策に関する2024年度の議論

医療を提供するうえでの体制構築について検討を進めている。WGの委員からは、体制構築のためにも検査の制度管理基準や遺伝カウンセリングの体制を整えることや、職務権限をの明確化が必要といった意見があった。

(2) ゲノム医療等を提供するための体制構築①

※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。

(ゲノム医療の提供の推進)

- 国民が住み慣れた地域でゲノム医療を受けられるよう提供体制のあり方の検討が必要。

(検査の実施体制の整備)

- ゲノム結果の解釈の質の担保を図るため、環境整備を進めることが必要。
- ゲノム検査結果の解釈の質の担保を図るため、専門的知識をもつ医師が関与することが必要。

(相談支援に係る体制の整備)

- 患者の不安や疑問へ適切に対応するため、それぞれの地域においてゲノム医療に係る相談支援体制を整備していくことが必要。
- 専門的なゲノム医療を受ける前の段階で適切な相談支援を受けることができるような体制が必要。
- 患者の様々な課題に対応できるよう、関係機関において相談支援を行う者に対する研修体制の充実を図ることが必要。

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.4 DTC政策に関する2024年度の議論

個人情報保護を念頭に情報漏洩の問題などが記載されているが、DTC遺伝子検査ビジネスを促進するにあたり、情報セキュリティとの兼ね合いが今後の検討課題だと考えられる。

(2) ゲノム医療等を提供するための体制構築②

※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。

(生命倫理への適切な配慮の確保)

- ゲノム医療の技術の進歩により生じる課題について、適切に検討を進め、具体的な対策に繋げることが必要。

(ゲノム情報の適正な取扱いの確保)

- 医療従事者に対して、診療において得られたゲノム情報の取扱いや血縁者等への開示について、ルールの明確化を図ることが必要。
- ゲノム情報の安易な利用への対策、情報漏洩防止対策が必要。

(医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保)

- 遺伝学的検査ビジネスに関して、生命倫理への適切な配慮やゲノム情報の適正な取扱い、検査の精度管理や解析結果の判断根拠について一定の基準が必要。

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.4 DTC政策に関する2024年度の議論

第9回のワーキンググループでは、ゲノム医療推進法に基づく基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成として、以下の通り整理された。

序文

- ・ゲノム医療に関する我が国の施策の取組や経緯等
- ・基本計画の性質（位置づけ、計画期間等）

第1 全体目標、分野別目標

- ・法の基本理念を踏まえ、基本計画における諸記載を包含することができる目標を設定。

第2 分野別施策と個別目標

(1) ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発

- ・差別等への適切な対応の確保
- ・教育及び啓発の推進
- ・生命倫理への適切な配慮の確保

(2) ゲノム医療等を提供するための体制構築

- ・ゲノム医療の提供の推進
- ・ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- ・検査の実施体制の整備
- ・医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保
- ・相談支援に係る体制の整備
- ・人材の確保

(3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進

- ・ゲノム医療の研究開発の推進
- ・ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- ・情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備
- ・人材の確保
- ・相談支援に係る体制の整備

第3 その他必要な事項（関係者等の連携協力、地方公共団体による施策、必要な財政措置、基本計画の評価・見直し等）

4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.4 DTC政策に関する2024年度の議論

「DTC 遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイダンス」に関連すると考えられる箇所を以下に示す。

(医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保)

- 遺伝学的検査ビジネスに関して、生命倫理への適切な配慮やゲノム情報の適正な取扱い、検査の精度管理や解析結果の判断根拠について一定の基準が必要。
- 消費者に対して、各検査事業者の取組について、適切な情報提供が行われることが必要。

(人材の確保)

- ゲノム情報を適切に解釈する人材の育成のため、専門プログラムの作成等による教育の充実が必要。

(情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備)

- ゲノム解析によって得られたデータについて、研究開発等に関する積極的な二次利用を促進する観点から、同意説明文書の様式の統一化が必要。
- 国際間の情報共有の在り方を検討することが必要。その際には、諸外国と同等水準である明確なルール及びゲノム情報の保護体制を設けることが必要。
- ゲノム情報の取扱いに係る諸外国の制度も踏まえつつ、国際的な連携を行うことが必要。
- 情報基盤の整備に当たっては、個人のゲノム情報を管理することが趣旨ではないことを明確にすることが必要。

(生命倫理への適切な配慮の確保)

- 生命倫理への適切な配慮について、着床前診断等の、技術の進展にともない生じる新たな課題に適切に対応することができるよう、継続的かつ体系的な調査研究の実施等が必要。

(ゲノム情報の適正な取扱いの確保)

- ゲノム情報を取り扱うデータベースについては、研究者のアクセスの監視と定期的なスクリーニングが不可欠であり、厳重な管理が必要。

(人材の確保)

- ゲノム情報を解析する人材育成を促進することが必要。
- ゲノム情報を適切に解釈する人材の育成のため、専門プログラムの作成等による教育の充実が必要。

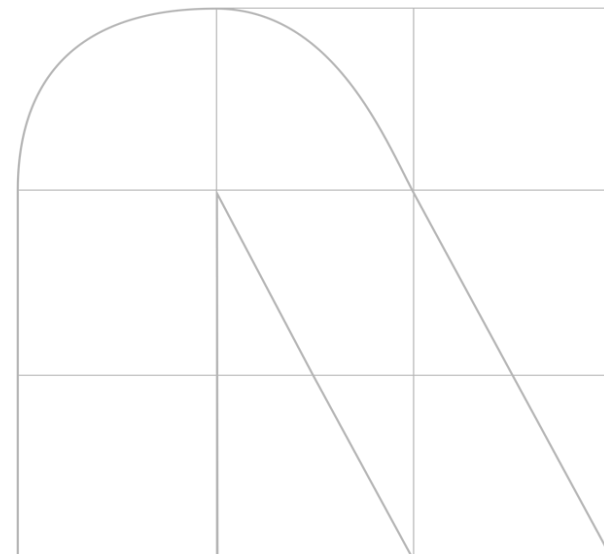
4. 消費者向け遺伝子検査ビジネスのガイダンス整備に向けた検討

4.4 DTC政策に関する2024年度の議論

ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループにおいて、以下のご意見がある。

一般市民及び個人遺伝情報取扱事業者、各種団体に対して、個人遺伝情報の厳格な保護と適切な利用に関する事業を行うことを目的として、一般社団法人遺伝情報取扱協会（AGI）がある。DTCを取り扱い事業者等が協会へ加盟しており、協会として事業者向けに認証制度を設けることにより、業界で一定の基準を担保できるように努めているが、団体自体も強制加入ではないのが現状である。

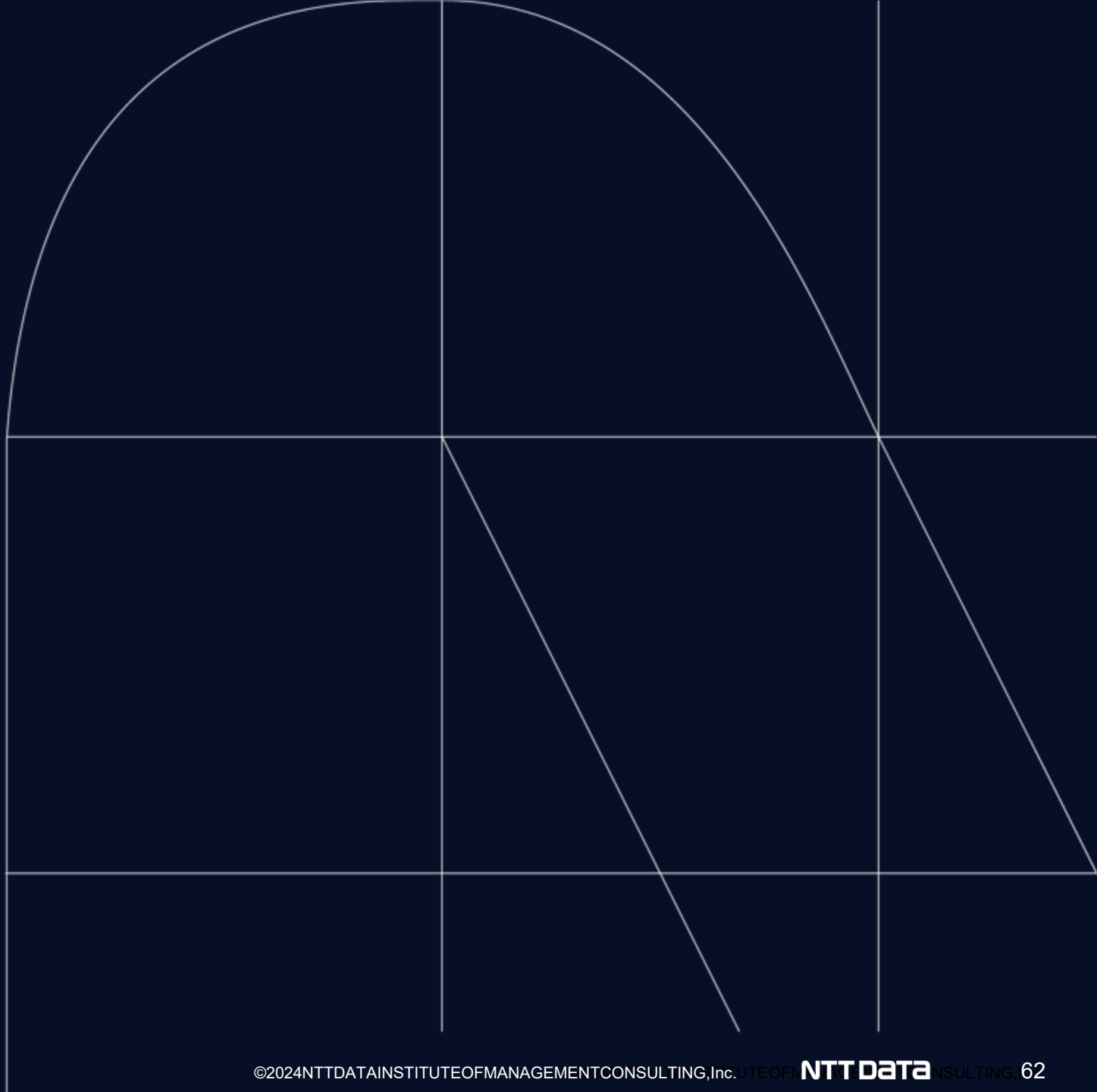
5. 今後の課題



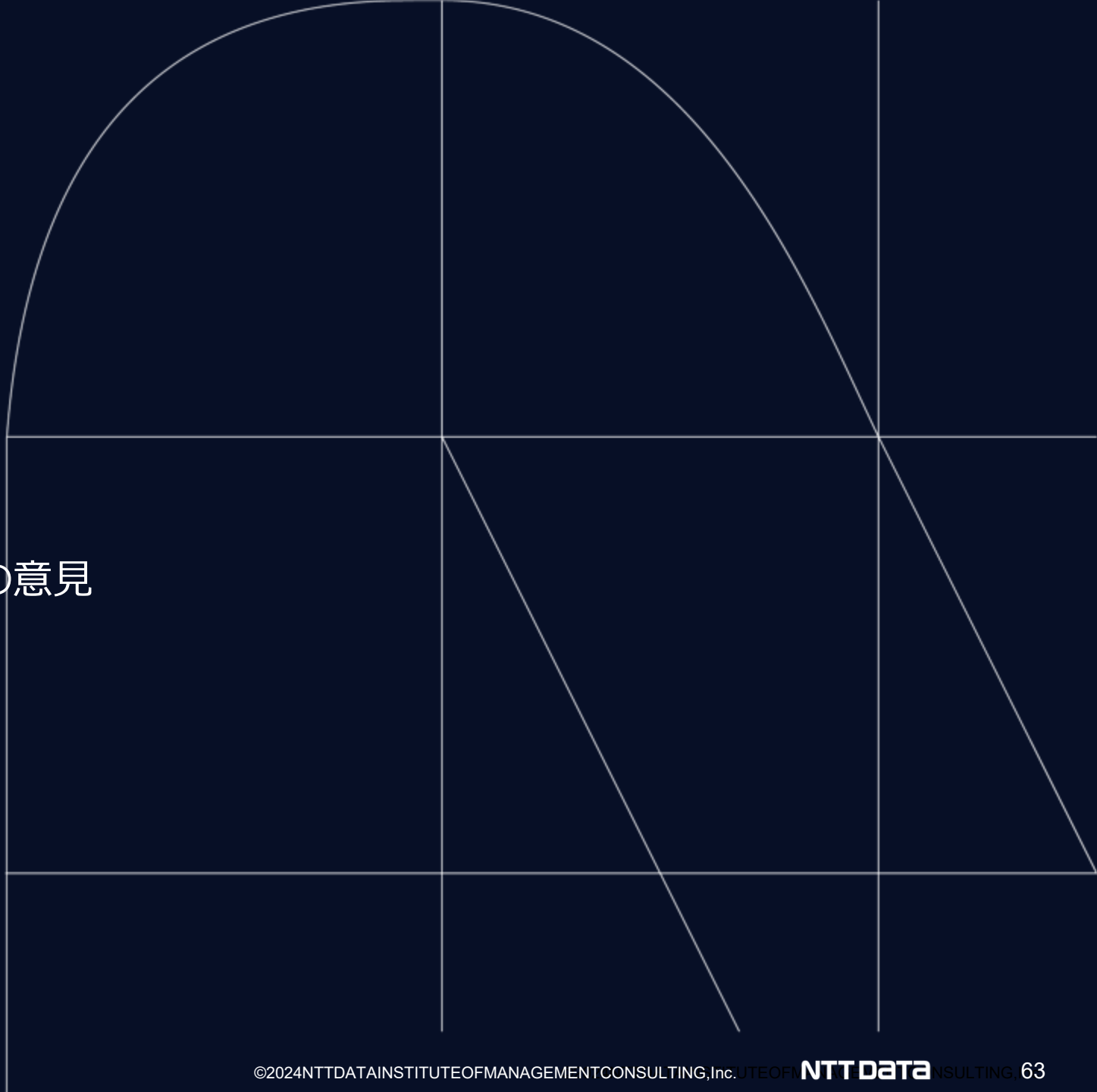
5. 今後の課題

▶ 今後の課題について、以下のとおり整理する。

基本的指針の課題	<ul style="list-style-type: none">■ 基本的指針の課題のうち、セキュリティ要件に関する者については、今年度の事業でいったん整理された。■ 対象となる情報に関しては、今後のマイナポータル連携による情報拡大との関係で、指針上の対象情報の記載（健診等情報）も含め、検討の必要性について、民間利活用作業班にて意見が示されている。■ また医療情報をPHRとして取り扱う場合の、医療情報に係る規律をどのように組み込むか（セキュリティ対策含め）は課題となる。■ 2省ガイドラインの第3類型に関する整理と併せて対応が求められる。
2省ガイドライン	<ul style="list-style-type: none">■ 事業者の範囲等については今年度の事業で整理されており、厚生労働省ガイドラインとの整合性も確保している。■ 一方で認証関係で多要素認証対応が令和9年中に行うことが求められているなどの状況もあることから、対応が求められる。■ また生成AIなどのように医療情報を外部に照会する可能性がある場合の規律については、厚生労働省ガイドラインの対応と併せて検討が求められる。■ 更に新規のデバイスへの対応と事業者のサポート範囲などについても整理が求められる。
DTCサービスのあり方	<ul style="list-style-type: none">■ 今年度は厚生労働省における議論が中心となって検討が進められた。■ 医療以外の目的で行われる遺伝子検査サービス等に関し、関係法令上の取扱いを整理するとともに、サービスを通じて取得したゲノム情報の適正な取扱いに関する議論が必要である。

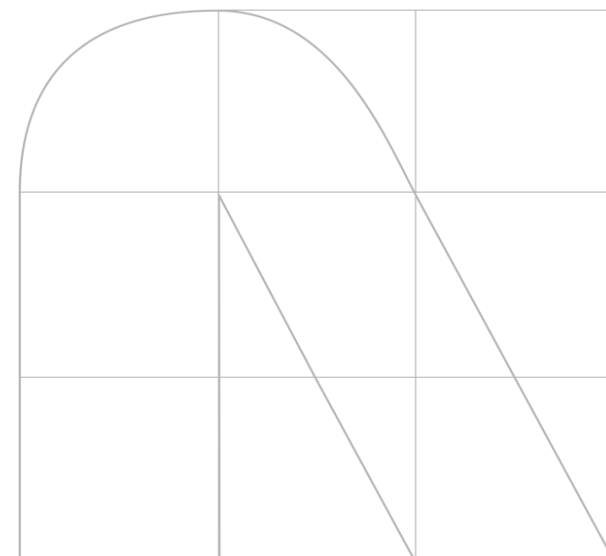


APPENDIX



作業班における委員からの意見

第14回民間利活用作業班



第14回民間利活用作業班での主なご意見について < 1 / 4 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
課題①「対象とする情報」及び「対象事業者」の定義		
「対象とする情報」の定義	<ul style="list-style-type: none"> ● 「医療機関等から個人に提供され、個人が自ら入力する情報」について、「提供」はデジタルで情報を渡す場合のみを示すのか、または他の媒体を経由して共有することや、提示された画面の情報を医療機関において入力するものも含むのか。本編に記載しづらい部分だと思うので、事業者の理解が進むようにQA等で補足してほしい。 ● 「要配慮個人情報」の中に予防接種歴が含まれるのか否かがわかりづらい。「いずれか」などの言葉を用いて予防接種歴は要配慮個人情報に含まれないが、今回は対象として扱うことがわかるように記載してほしい ● 「個人自ら測定又は記録を行うものであって、医療機関等に提供する情報」として、乳幼児検診、特定健診、薬剤情報等が挙げられているが、学校検診がこちらに抜けてしまうのは残念という率直な感想を持っている。また、「医療機関等からの提供された内容」という中には、学校医、産業医との面談内容についても個人の入力ということで、情報として入力いただけると非常にありがたい。その点に関しては、今後検討する余地があるのではないかと。 ● マイナポータル経由で生活情報、一般医薬品等の情報を正しく確認できるようになるとよい。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ QA等により対応の予定 ■ 必要に応じて表現の修正を検討 ■ 今後の対応のご意見として伺った ■ 今後の対応のご意見として伺った
研究対象としての利用	<ul style="list-style-type: none"> ● PHRで取得できる情報の集積が研究の対象のもとになるのか。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 「専ら研究開発の推進等を目的として利用される」場合のみ事業者については、本指針での対象外 ■ サービス利用結果を研究に活かす場合には対象となりうる

第14回民間利活用作業班での主なご意見について < 2 / 4 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
課題①「対象とする情報」及び「対象事業者」の定義（続き）		
情報の信頼性・精度	<ul style="list-style-type: none"> ● データを用いて診療を提供する場合、データの精度が重要だと考える。デジタル化したものであればすべて同様に扱う理解でよいのか。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ PHRサービス事業協会内のワーキングにおいて議論を進めており、そちらでの対応を想定。
「対象事業者」の定義	<ul style="list-style-type: none"> ● 医療機関を含むことには賛同。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ ご了解のご意見として伺った
民間事業者間の役割分担の合意	<ul style="list-style-type: none"> ● 従来は①「開発者と提供者が同一民間事業者による開発・提供」が念頭にあったが、昨今は③「開発者と提供者が別民間事業者による提供」、④「開発者と提供者が別民間事業者以外による提供」など、複数事業者で連携する場合が生じつつある。安定したサービス運用およびセキュリティの観点からも、連携ができないと脆弱性が生じる可能性がある。③、④については、役割分担を民間事業者間で適切に合意しておく必要がある。全体として適切に要件を満たせるように指摘するのがよいのではないか。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 事務局案をベースに、ご指摘を勘案して改定案を記載する予定

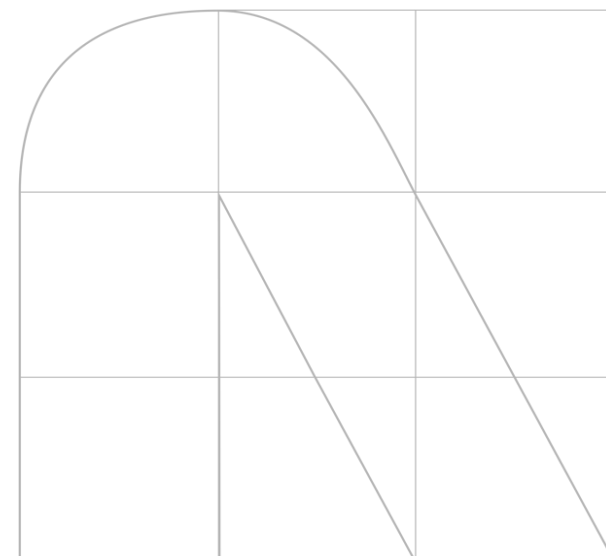
第14回民間利活用作業班での主なご意見について < 3 / 4 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
課題②「最新のセキュリティ対策への対応」、課題③「無害化処理の要否」		
第三者認証の取得	<ul style="list-style-type: none"> ● PマークやISMS認証など、第三者認証の取得を勧める記載があるが、基本的指針のチェックリストとどのように整理すればよいのか、中小企業側が混乱するのではないか。 ● 自治体の参加に伴い、自治体がPマークを取得していくのか否かも検討できると良いのではないか。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 今後、第三者認証で求める対策項目と前提となる情報などを勘案し、必要に応じて検討・整理 ■ 地方公共団体においてISMSは取得できるため、必要に応じてQA等において記載を検討
無害化処理の要否	<ul style="list-style-type: none"> ● 無害化処理の実装については、企業側の負担が大きい。目的を見失わず、対策の幅を広げることには賛成（井上委員） 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 今回の資料の方針を踏まえて改定案を作成
セキュリティ対策の例示	<ul style="list-style-type: none"> ● （対策を）例示する際に、取組みを実施しない場合、どのようなリスクがあるのかについて詳しく記述頂けると取り組む必要性が理解しやすくなると思う ● 対策の観点においては、記載内容すべてを必須で対応するわけではなく、合理的に行うことでよいと考える。 ● リスク管理自体は、手法などの取組みは一意に決めずに実施したほうがよいのではないか。例示は必要だと思うが、拘束的な位置づけではないことが伝わるようにしてほしい。 	<p>全体的なバランスを考慮しながら今後検討する。</p> <ul style="list-style-type: none"> ■ 今回は例示として記載予定

第14回民間利活用作業班での主なご意見について < 4 / 4 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
課題④「インポート／エクスポート機能具備の要否」		
長期的な情報の保持	<ul style="list-style-type: none">● インポート、エクスポート機能の論点は難しく、相互運用性は基本的指針ならではの特征だと考えている。個人に対するPHRの位置づけが、PHRの機能にも関与してくる部分だと思う。今後、検討する機会があるとよい。● マイナポータルではPHRに関する情報の保存期間は5年と定められているが、実務を考えると、個人の情報は一生涯持ち歩けた方がよいと思う。一方で、民間事業者側のみ情報保管の負担がかかりすぎないように、官民で情報の保持について検討していく必要がある。	<ul style="list-style-type: none">■ 今後の対応のご意見として伺った
情報の保管期限	<ul style="list-style-type: none">● PHR提供事業者は利用者が亡くなった場合に、事業者が保有していた情報をいつまで残すのか。情報の保管期限を設けるのか。	<ul style="list-style-type: none">■ PHRでは事業者と利用者間でサービス内容を契約で合意する事項であり、基本的指針の対象外と認識

第15回民間利活用作業班



第15回民間利活用作業班での主なご意見について < 1 / 3 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
議題①「民間PHR 事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」の改定案について		
全体的な考え方	<ul style="list-style-type: none"> ● 基本的に本案で進めても良いと思うが、新規参入する事業者にも読みやすくするため、補助資料や、読み解く際の注意事項を追加することが望ましい。基本的指針を補完するガイドラインを民間団体で作成することになると思うので、その際は協力してほしい。 ● 医療機関としては、診療情報が健診等情報に含まれる点に違和感を持つ。健診等情報という中に診療情報が含まれていて、「なお、薬剤情報、検査情報も含む」となると、どこからが対象になるのか、医療機関側として分かりにくい。そもそも表題にある「PHRサービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」の「健診等情報」という部分は、少なくとも次の改定に向けて、再考しなければいけない部分ではないか。 ● 本指針のタイトルとして、サービス事業者による診療情報や健康情報等、「健診等情報」ではない表記の方がよいのではないか。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 民間団体と連携して、今後の検討を進める。 ■ 今回の改定案には盛り込まず、今後の対応とする。
1.1 本指針の対象とする情報の定義	<ul style="list-style-type: none"> ● 健診等情報の具体例として、学校健診を加えることはどうか。学校健診の心電図等は、今後価値が生まれると思う。 ● 「診療情報(なお、薬剤情報、検査情報も含む)」となっているが、「保健医療情報」、「医療情報」と記載されている箇所がある。診療情報という意図がなければ、表記を統一すべきではないか。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 今回の改定案には盛り込まず、今後の対応とする。 ■ 「診療情報(なお、薬剤情報、検査情報も含む)」は、今後の当該情報のマイナポータルAPI連携の可能性を踏まえ、担当省庁と協議の上、記載させていただいた。

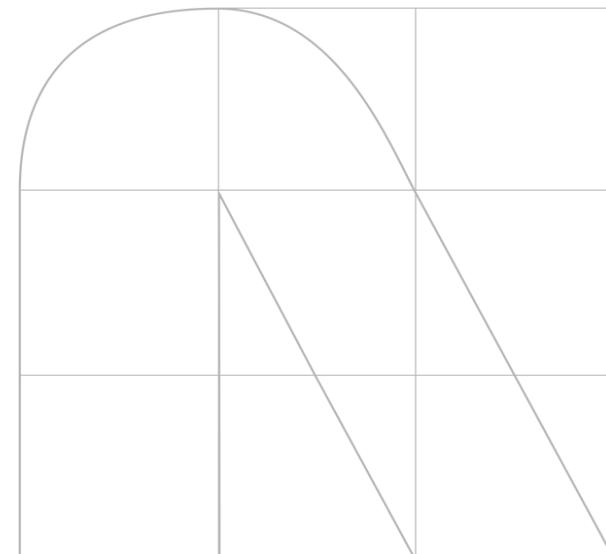
第15回民間利活用作業班での主なご意見について < 2 / 3 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
議題①「民間PHR 事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」の改定案について<続き>		
1.1 本指針の対象とする情報の定義<続き>	<ul style="list-style-type: none"> ● 健診等情報にライフログの情報を具体例として記載した方がPHRサービスの指針としては良いのではないか。 ● 具体例が3つのポツで書いてあり、その上で（※に）もう一回、健診等情報の具体例という文章の構造自体がおかしいのかもしれない。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ ライフログについて、本指針では、原則「専ら個人が自ら日々計測するバイタルや健診等情報のみ」を取り扱う提供者は対象外となる。なお、「個人が専ら測定又は記録を行うものであって、医療機関等に提供する可能性のある情報」に該当する場合のライフログは本指針の対象となる。 ■ 1.1は、「健診等情報」を、要配慮個人情報且つ3つのポツの条件を満たす情報と定義しており、それらの具体例を※に記載している。
1.2 本指針の対象者	<ul style="list-style-type: none"> ● 「直接的もしくは間接的に健診等情報～」には、他社のPHRサービスを利用して、健康関係のサービスを提供する事業者も含まれる理解でよい。「間接的に」を記載すると、読み手に対して対象が広いと認識される。「間接的に」に含まれない要素があれば、その旨も記載したほうがよい。 ● 第14回作業班 資料3 補足資料4の図などを示したうえで加筆すると、読み手もイメージが湧きやすく、伝わりやすい記載になる。 ● 「はじめに」の「PHRを取り扱うサービス提供者」が、後続で出てくる「PHRサービス提供者」よりも広い概念になっており、両者が揃っていない。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 「間接的に」の文言について、Q&A1-8に加筆を検討する。 ■ ご指摘を踏まえ、修正を検討する。

第15回民間利活用作業班での主なご意見について < 3 / 3 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
議題①「民間PHR 事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」の改定案について<続き>		
2.1 安全管理措置 (2) 本指針に基づく遵守すべき事項 「例示」	<ul style="list-style-type: none"> ● 健診等情報の観点で考えると、個人情報保護より遵守事項が厳しいものになること自体は違和感ないが、リスクベースアプローチの考え方に基づけば、チェックリストは、記載されている手法に必ずしも限られず、同等の対策ができていることを判定できればいい。その上で、遵守すべき事項の意図を踏まえて例示が記載されていることが望ましい。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ チェックリストを第16回資料として、全体の仕上がりをご確認いただく。また、指針本体についても、あくまでも例示であることを明確にするような記載を検討する。
2.1 安全管理措置 (2) 本指針に基づく遵守すべき事項 ① c) 例示	<ul style="list-style-type: none"> ● 利用者の同意と撤回に関し、消費者庁にて同意を撤回しにくいダークパターン7事例があげられており、次回の改定ではダークパターンの七つの事例等も含めて見直しを行ってほしい。 ● 日本では同意取得等に対する規制はまだ定まっていなため、ダークパターン等について配慮されることが望ましいなど、注釈などに少し付けておいてもいいのではないか。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 今回の改定案には盛り込まず、今後の対応とする。
議題②「民間PHR 事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に関するQ&A」の改定案について		
Q-1-4	<ul style="list-style-type: none"> ● 「システム等を通じて」とあるが、「等」は具体的に何をイメージしているのか。具体的なものがなければ、「システムを通じて」としたほうがシンプルではないか。 ● システムを通じて直接というときに限定してよいのか。「等」と書いてあると、どんどん拡大されないか 	<ul style="list-style-type: none"> ■ サービスも想定して「システム等」としているが、「等」の要否については、確認の上、修正を検討する。
Q3-8	<ul style="list-style-type: none"> ● 文中に「個人情報の保護に関する法律（デジタル社会の形成を図るための関係法律の整備に関する法律）」とあるが、令和3年改正個人情報保護法」でよいのではないか。 	<ul style="list-style-type: none"> ■ ご指摘を踏まえ、修正を検討する。

第16回民間利活用作業班



第16回民間利活用作業班での主なご意見について < 1 / 2 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
議題①第15回民間利活用作業班での検討課題に対する主なご意見について		
今後の検討に向けた考え方	<ul style="list-style-type: none"> ● 考え方の方向性として、診療情報に加えて、ライフログ等の情報も含まれてくる。「健診等情報」という言葉をどのようにしていくのかについて、考える視点が必要 ● ウェアラブルデバイスを含め、ライフログの増加は明白であり、しっかりと押さえていくことが必要 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 今後の検討とする。
議題②「民間PHR事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針」及び「民間PHR 事業者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に関するQ&A」の改定案について		
【基本的指針】 1.1本指針の対象とする情報の定義	<ul style="list-style-type: none"> ● 「自ら計測したもので医療機関にデジタルを用いて渡す場合」という制約がかけてあるが、情報の渡し方や使い方によって対象から外れる場合がある点について理解されないことを懸念。注記が必要ではないか 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 趣旨は理解した。
【Q&A】 Q1-4	<ul style="list-style-type: none"> ● Q1-4は、「医療機関等からシステムを通じて、直接情報を入手する場合には本指針の対象となるか」という設問だが、回答趣旨は、「本指針を遵守することを大前提とし、安全管理ガイドラインを遵守しなければならない」となっている。設問と回答がずれているのではないか 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 「本指針以外に遵守すべき点はあるか」という設問としたほうが良い。事務局で確認する。
【Q&A】 Q1-15	<ul style="list-style-type: none"> ● Q1-15では、「医療情報を取り扱う場合は、参照ガイドラインを順守しなければならない」と読める。Q1-4同様、「システムを通じてデータ連携を行う場合」と、限定した方がいい ● 医療情報を取り扱うと全て厳しいガイドラインを遵守しなければならない、と感じている事業者が多い。再度「直接にシステム連携をしている場合」と記載した方が丁寧である 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Q1-15は参考を羅列しており、内容はQ1-14を確認いただく形で、整理している。ご意見を踏まえ、追記したい。

第16回民間利活用作業班での主なご意見について < 2 / 2 >

カテゴリ	主なご意見	対応方針
議題③「PHR サービス提供者による健診等情報の取扱いに関する基本的指針に係るチェックシート」の改定案について		
【チェックリスト】 「組織名、担当者名」	<ul style="list-style-type: none">● 「組織名、担当の記載箇所」について、ひとつの組織がひとつのサービスを提供している事例は少なく、様々なバリエーションのサービスが提供されている。全て1枚のチェックリストにまとめて作成するのか。それとも、サービスごとにチェックリストを作成するのか● 複数事業者で一つのサービスを形成することもあれば、マーケットごとに異なるサービスを提供する単一事業者もいる。サービスを自治体向けや健保向けに提供する場合もあり、サービスごとに1つという訳でもない。また、契約単位で作成するにしても、複数事業者が連携して契約する場合もあれば、単一事業者で完結する場合もある● どの程度の単位でチェックリストを作成すればよいのか、チェックリストまたはQAに記載がほしい	<ul style="list-style-type: none">■ 誤解のないように、Q&A等に付け加えることを検討する

二次利用未承諾リスト

令和6年度ヘルスケア産業基盤高度化推進事業（PHR基本的指針、医療情報関連ガイドライン及び消費者向け遺伝子検査ビジネスのあり方に関する調査）報告書

令和6年度ヘルスケア産業基盤高度化推進事業（PHR基本的指針、医療情報関連ガイドライン及び消費者向け遺伝子検査ビジネスのあり方に関する調査）

株式会社NTTデータ経営研究所

頁	図表番号	タイトル
P39		「消費者向け(DTC)遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会」における論点
P40		DTC遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイダンス(仮称)の対象範囲
P41		一般社団法人遺伝情報取扱協会 ホームページ
P41		個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準
P42		ジーンクエスト 検査結果のサンプル
P42		Genelife 検査結果のサンプル
P43		バイオバンクの概要
P45		https://allofus.nih.gov/article/about 画面
P46		All of Us Research Program Structure 画面
P46		All of Us Research Program Protocol画面
P47		https://www.co.howard.tx.us/upload/page/0464/2019/GI%20Publication%20howard.pdf
P49		23andMe, Inc. アプリケーション画面
P49		Ancestry.com LLCアプリケーション画面
P50		The Electronic Medical Records and Genomics参加状況図
P51		NIH「The database of Genotypes and Phenotypes」画面
P52		Researcher Workbench画面
P54		「ゲノム医療推進法に基づく基本計画」項目イメージ図
P55		ゲノム医療等を提供するための体制構築①
P56		ゲノム医療等を提供するための体制構築②
P57		ゲノム医療推進法に基づく基本計画の策定に向けた今後の検討、計画